



**TURUN  
YLIOPISTO**

Luonnontieteiden ja  
tekniikan tiedekunta

## **Solu- ja molekyylibiologian käsitteiden hallinta ja bioinformatiikan soveltaminen lukio-opetuksessa**

Turun yliopisto  
Luonnontieteiden ja tekniikan tiedekunta  
Pro gradu -tutkielma  
Biologian laitos  
maaliskuu 2019  
Sina Hiekka

Ohjaaja: Irma Saloniemi

TURUN YLIOPISTO

Biologian laitos

SINA HIEKKA: Solu- ja molekyylibiologian käsitteiden hallinta ja bioinformatiikan soveltaminen lukio-opetuksessa

Pro gradu -tutkielma, 55 s., 6 liites.

Solu- ja molekyylibiologia  
maaliskuu 2019

Turun yliopiston laatujärjestelmän mukaisesti tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin Originality Check -järjestelmällä.

-----

Solu- ja molekyylibiologian käsitteiden hallinta ja bioinformatiikan soveltaminen lukiossa- tutkimukseni selvittää lukion opiskelijoiden solu- ja molekyylibiologiaan liittyvien käsitteiden hallintaa lukion biologian 5. kurssin alkaessa ja niiden soveltamista bioinformatiikkaan liittyvien tehtävien yhteydessä. Laadin lukion biologian opetukseen soveltuvaa opetusmateriaalia, jossa hyödynnettiin valmiita tietovarastoja sekä tietokannoista saatavaa tietoa. Opetusmateriaalin laadinnassa hyödynsin NCBI-sivustoa, OMIM-tietokantaa sekä Ensembl-tietokantaa. Sivustoihin liittyvät esimerkkitaudit tai -ominaisuudet, joista laadin myös tehtävät, olivat Huntingtonin tauti, sirppisoluanemia, laktoositoleranssi sekä punavihervärisokeus. Testasin tehtävät 52 lukion opiskelijalla ja laadin tulosten myötä korjaukset tehtäviin. Tehtävät ovat käyttökelpoisia lukion biologian 5. kurssilla. Solubiologian käsitteiden osaaminen parantaa oppimistuloksia sekä vaikuttaa opiskelijoiden opiskelumotivaatioon biologian 5. kurssilla.

Asiasanat: konstruktivismi, oppiminen, konnektivismi, bioinformatiikka

## Sisällysluettelo

1. Johdanto.....	5
2. Biologian ja bioinformatiikan opetuksen teoreettinen viitekehys .....	7
2.1. Biologian opetus uudessa lukion opetussuunnitelmassa .....	7
2.2. Oppimisen tarkastelu muistamisen, ymmärtämisen ja soveltamisen näkökulmista .....	8
2.2.1. Oppiminen.....	8
2.2.2. Muistaminen ja ymmärtäminen .....	8
2.3. Konstruktivismi biologian opetuksessa .....	11
2.3.1. Konstruktivismin määritelmä .....	11
2.3.2 Konstruktivistinen näkemys oppimisesta – mitä se on?.....	12
2.3.3 Konstruktivismin kaksi suuntausta .....	15
2.3.4 Konstruktivismi käytännön opetustyössä .....	16
2.3.5. Tulevaisuuden taidot .....	18
3. Tutkimusaiheen kuvaus .....	20
3.1 Tutkimuksen taustaa .....	20
3.2 Tutkimuskohde.....	20
3.3. Mitä on bioinformatiikka? .....	21
3.3.1 Alkuperäisdata.....	22
3.3.2 Tietokannat.....	23
3.3.2.1 Nukelotidisekvenssitietokannat .....	25
3.3.2.2 Genomitietokannat.....	25
3.4 Mikä on NCBI? .....	26
3.4.1 Ensembl.....	26
3.4.2 OMIM .....	27
3.5 Lukiossa käsiteltävät molekyylibiologian keskeiset osat.....	28
3.5.1 Geenitekniikka.....	28
3.5.2 DNA:n rakenne.....	29
3.5.3. Geenin rakenne .....	29
3.5.4 Entsyymit geenitekniikan työkaluina .....	30
3.6 Keskeisimmät käsitteet .....	30
3.7 Taustatietojen laajentaminen.....	33
3.7.1 Miten tutkittavat kohteet on valittu? .....	33
3.7.2 Mitä ovat SNP:t? .....	33
3.7.3 Sirppisoluanemia .....	34
3.7.4 Huntingtonin tauti.....	38
3.7.5 Laktoositoleranssi .....	39

3.7.6 Punavihervärisokeus .....	40
3.7.7 Crispr-tekniikka, biotekniikan hae ja korvaa-toiminto .....	42
4. Tutkimuksen toteuttaminen .....	43
4.1. Yleistä .....	43
4.2. Tutkittavat .....	44
5. Tulokset ja niiden tarkastelu .....	45
5.1. Käsitteiden osaamisen mittaaminen .....	45
5.2. Käsitteiden osaaminen .....	45
5.3 Tehtävät tietokannoista .....	48
5.4 Tietokantatehtävien tulokset .....	48
5.4.1. Käsitteet .....	48
5.4.2 Tehtävät OMIM:sta.....	48
5.4.3. Tehtävät Ensembl:stä .....	50
6. Tulosten tarkastelu .....	51
6.1 Käsitetehtävät .....	51
6.2. Tietokantatehtävät .....	53
7. Johtopäätökset .....	54
8. Lähteet .....	55

## 1. Johdanto

Konstruktivismi on edelleen vallitsevana oppimisteorian biologian opetuksessa, koska se painottaa opiskelijan aktiivista roolia oppimistapahtumassa. Konstruktivistisessa oppimiskäsityksessä opiskelija toimii itse tiedonhakijana ja –soveltajana. Opettajan roolina on ohjata opiskelijaa aktiiviseen tiedonhakuun sekä tiedon prosessointiin. Tällaisen opetuksen tuloksena opiskelija sisäistää ja ymmärtää asiat sekä muistaa tiedot myöhemmässä vaiheessa paremmin, koska on joutunut tekemään psyykkistä työtä oppimisprosessissa. Konstruktivistinen oppimiskäsitys soveltuu hyvin myös lukion bioinformatiikan opettamiseen, koska solubiologian ja bioinformatiikan perusteet on käsitelty jo lukion biologian kolmannella kurssilla ja tietoja syvennetään edelleen lukion biologian viidennellä kurssilla.

Lukion biologian viidennellä kurssilla perehdytään biologian erilaisiin sovelluksiin lääketieteessä, teollisuudessa, elintarviketuotannossa ja luonnonvarojen kestävä kehityksen mukaisessa käytössä. Keskeisiä tarkastelun kohteita ovat geeniteknologian ja mikrobiologian erilaiset sovellukset. Kurssin aikana opiskelija suunnittelee ja toteuttaa biologian soveltamiseen liittyvän kokeen tai tutkimuksen (LOPS 2015). Aihe on opiskelijoille vaikea ja kurssilla on paljon omaksuttavaa tietoa. Osa peruskäsitteistä on käyty läpi jo biologian kursseilla 1.-4., mutta niiden ja uusien bioteknologian ja bioinformatiikan käsitteiden syvempi ymmärtäminen edellyttää lisäharjoittelua. Lukiossa bioteknologian ja bioinformatiikan hyödyntäminen tapahtuu biologian 5. kurssilla uuden opetussuunnitelman mukaan. Kurssin tavoitteena on muun muassa, että opiskelija ymmärtää biologian innovaatioiden ja sovellusten merkityksen yhteiskunnassa, tutustuu bioteknologian menetelmiin, tuotteisiin ja mahdollisuuksiin edistää kestävä tulevaisuutta, ymmärtää geeniteknologian mahdollisuudet lääketieteessä ja teollisuudessa, osaa arvioida bioteknologian ja genetiikan sovellusten mahdollisuuksia, uhkia ja eettisiä kysymyksiä sekä osaa suunnitella ja toteuttaa biologian soveltamiseen liittyvän kokeen tai tutkimuksen yksin tai yhdessä muiden kanssa (LOPS 2015).

Bioinformatiikalla tarkoitetaan tieteenalaa, jolla pyritään hallitsemaan biologista informaatiota tietojenkäsittelytieteen ja tilastotieteen keinoin. Tiedot kerätään, tallennetaan, analysoidaan ja integroidaan muuhun biologiseen tietoon. Tiedot käsittävät molekulaa-risen biologian eli esimerkiksi tiedot dna:n emäsjärjestyksestä sekä geneistä. Ne liitetään isompaan kontekstiin. Biologeille on hyötyä bioinformatiikasta, koska se organisoii

aineistoa siten, että aineisto on tutkijoiden saatavilla ja he voivat liittää aineistoon omia tutkimustuloksiaan. Lisäksi bioinformatiikan avulla pyritään kehittämään työkaluja, jotka helpottavat tutkijoita eri aineistojen analysoimisessa. Tällä hetkellä bioinformatiikan työkalut mahdollistavat geenitoiminnan ymmärtämisen aina geenien ilmenemisestä siitä seuraavien aineenvaihdunnan muutosten kokonaisvaltaiseen tunnistamiseen genomitasolla. Biologisen informaation sisältö sijaitsee tietokannoissa, jotka ovat järjestettyjä tietokokoomia. Monet biologisista tietokannoista ovat relaatiotietokantoja eli tiedot on järjestetty taulukoihin. Elektronisia tietokantoja hallinnoidaan erilaisten ohjelmistojen avulla. Biologeille tietokannat (molekyylibiologiset tietokannat) ovat tärkeitä, koska heidän käyttämiinsä tietokantoihin on talletettu muun muassa sekvenssejä, mutaatioita sekä tietoa geenien ja proteiinien ilmentymisestä kudoksissa sekä kuvauksia sairauksista. Tietokantoja päivitetään ja kuratoidaan, jolloin niissä on ajankohtaisin tieto. Kuratoinnilla tarkoitetaan sisällön keräilyä ja yhdistämistä uusiksi tietoyksiköiksi.

Tutkimuksen tarkoituksena on laatia lukion biologian opetukseen soveltuvaa opetusmateriaalia, jossa hyödynnetään valmiita tietovarastoja sekä tietokannoista saatavaa tietoa. Tarkoituksena on myös helpottaa lukiolaisten käsitteiden oppimista tehtävien kautta. Laadin tutkimuksessani opetusmateriaalia, johon käytän NCBI-sivustoa, OMIM-tietokantaa sekä Ensembl-tietokantaa. Olen valinnut esimerkeiksi sirppisoluanemian, Huntingtonin taudin, laktoositoleranssin sekä punavihervärisokeuden. Aineistonkeruumenetelmänä käytän opiskelijoille suunnattuja käsitetehtäviä sekä soveltavia tehtäviä. Solu- ja molekyylibiologiaan liittyvät käsitetehtävät ovat selitystehtäviä, joissa käsitteinä ovat keskeiset biologian 5. kurssiin kuuluvat käsitteet. Esimerkkitauteihin/ ominaisuuksiin liittyvät tehtävät toteutetaan verkossa muun muassa tietokantojen avulla. Opiskelijat tekevät tehtävät verkkoympäristössä yksin. Opiskelijat saavat jonkin verran taustatietoa kirjallisesti, jotta työn tekeminen helpottuu. Taustatieto on tärkeää sekä käsitteiden määrittelyssä että tutustuttaessa esimerkkitauteihin/-ominaisuuksiin. Esimerkiksi Huntingtonin tautia käsitellään melko suppeasti oppikirjoissa. Analysoin tehtävät ja hyödynnän analysoinnissa konstruktivistista viitekehystä. Käsitetehtävän vastauksista sekä verkkotehtävistä laadin yhteenvedon. Testaan tehtävät Puolalanmäen lukiossa ja muokkaan ne opiskelijoiden vastausten perusteella selkeäksi kokonaisuudeksi. Laatimani opetusmateriaalin on tarkoitus helpottaa opiskelijoita ymmärtämään sekä opettajia opettamaan tehokkaammin biologian 5. kurssin asioita. Työskentelen myös Kustannus-

yhtiö Otavalla maantieteen ja biologian oppikirjojen tekijänä. Valmista materiaalia voi näin ollen hyödyntää myös oppikirjatyössä.

## **2. Biologian ja bioinformatiikan opetuksen teoreettinen viitekehys**

### **2.1. Biologian opetus uudessa lukion opetussuunnitelmassa**

Lukio-opetusta ohjataan Suomessa Opetushallituksen laatimilla opetussuunnitelman valtakunnallisilla perusteilla, joita tarkennetaan kuntakohtaisilla opetussuunnitelmilla. Valtakunnalliset ja paikalliset lukio-opetusta koskevat säädökset ja päätökset, kuten lukiolaki ja –asetus sekä lukio-opetuksen opetussuunnitelman perusteet, muodostavat lukio-opetusta ohjaavan kokonaisuuden. Opetussuunnitelman perusteet pohjautuvat konstruktivistiseen oppimiskäsitykseen, jossa oppiminen on seurausta opiskelijan aktiivisesta, tavoitteellisesta ja itseohjautuvasta toiminnasta. Oppimisprosessin aikana opiskelija tulkitsee, analysoi ja arvioi eri muodoissa esitettyä informaatiota, rakentaa uutta tietoa ja syventää siten osaamistaan aikaisempien kokemustensa ja tietojensa pohjalta (LOPS 2015:14).

Koska oppiminen on monimuotoista ja sidoksissa aiemmin hankittuun osaamiseen, käytetään lukiossa monipuolisia opetus-, ohjaus- ja opiskelumenetelmiä. Menetelmien valinnassa otetaan huomioon eri oppiaineissa edellytetty käsitteellinen ja menetelmällinen osaaminen. Tutkimiseen, kokeilemiseen ja ongelmanratkaisuun perustuvat opiskelumenetelmät edistävät oppimaan oppimista ja kehittävät kriittistä ja luovaa ajattelua. Menetelmällisillä ratkaisuilla voidaan rakentaa kokonaisuuksien hallintaa ja oppiainerajat ylittävää osaamista (LOPS 2015).

Biologian opetuksen tehtävänä on tukea opiskelijan luonnontieteellisen ajattelun kehittymistä. Biologian opetuksessa opiskelijalle tulisi välittyä kuva siitä, että biotieteet ovat nopeasti kehittyviä tiedonaloja, joiden sovelluksia, kuten geeniteknologiaa, hyödynnetään monin tavoin maataloudessa, teollisuudessa ja lääketieteessä. Opetus myös ohjaa opiskelijaa ymmärtämään, miten biologista tietoa voidaan hyödyntää arkielämässä, jatko-opinnoissa ja työelämässä (LOPS 2015).

Biologian opetukselle on ominaista havainnointiin ja kokeellisuuteen perustuva tiedonhankinta, tutkimuksellisuus sekä aktivoivat ja vuorovaikutteiset työ- ja toimintatavat. Biologian opetuksessa tehdään laborointeja ja työskennellään myös digitaalisissa ja koulun ulkopuolisissa opiskeluympäristöissä. Nämä vaatimukset täyttyvät bioinformatiikan opetuksessa lukion 5. kurssilla. Opiskelijan tulisi lisäksi osata hankkia, käsitellä, analysoida ja tulkita tutkimusaineistoa. Tutkimustietoa ja tilastotietoja on saatavilla paljon NCBI-sivustolta sekä myös tietokannoista, mutta ilman hyvää ohjausta, opiskelijan on sitä vaikeaa löytää, soveltaa ja ymmärtää.

## **2.2. Oppimisen tarkastelu muistamisen, ymmärtämisen ja soveltamisen näkökulmista**

### *2.2.1. Oppiminen*

Oppiminen on monimutkainen prosessi, joka toteutuu ihmisillä eri tavoin. Lukio-opetuksessa sen pitäisi tapahtua suunnilleen samassa ajassa kaikilla opiskelijoilla. Koska opiskelijoilla on erilaiset tavat prosessoida asioita, toiset suoriutuvat tehtävistä nopeammin kuin toiset. Tämä aiheuttaa yksilöiden välisiä suorituseroja, jolloin ryhmässä erottuvat eritasoiset oppijat. Ihmiset oppivat eri tavoilla ja oppimistyylejä käsiteltäessä kuvataan tapoja, joilla he omaksuvat tietoa parhaiten. Jokaisella oppimistyyllillä on omat vahvuutensa ja heikkoutensa. Usein oppiminen tapahtuu yhdistelemällä eri oppimistyynejä (Lambert ym. 2000)

Abbott (1994) määrittelee oppimisen toiminnaksi, jossa opiskelija joutuu muistamaan aiemmin oppimaansa, jotta hän kykenee ymmärtämään ja arvioimaan nykyisyyttä. Näin hän pystyy muokkaamaan uutta tietämystä. Abbott (1994) näkee oppimisen aktiivisena prosessina, jossa yhdistyvät aiemmin opittu ja äskettäin opittu tieto. Oppijan täytyy akkommodoida ja assimiloida uusia ideoita, ajatuksia ja taitoja sekä kyetä yhdistämään ne menneeseen, nykyisyyteen ja tulevaisuuteen.

### *2.2.2. Muistaminen ja ymmärtäminen*

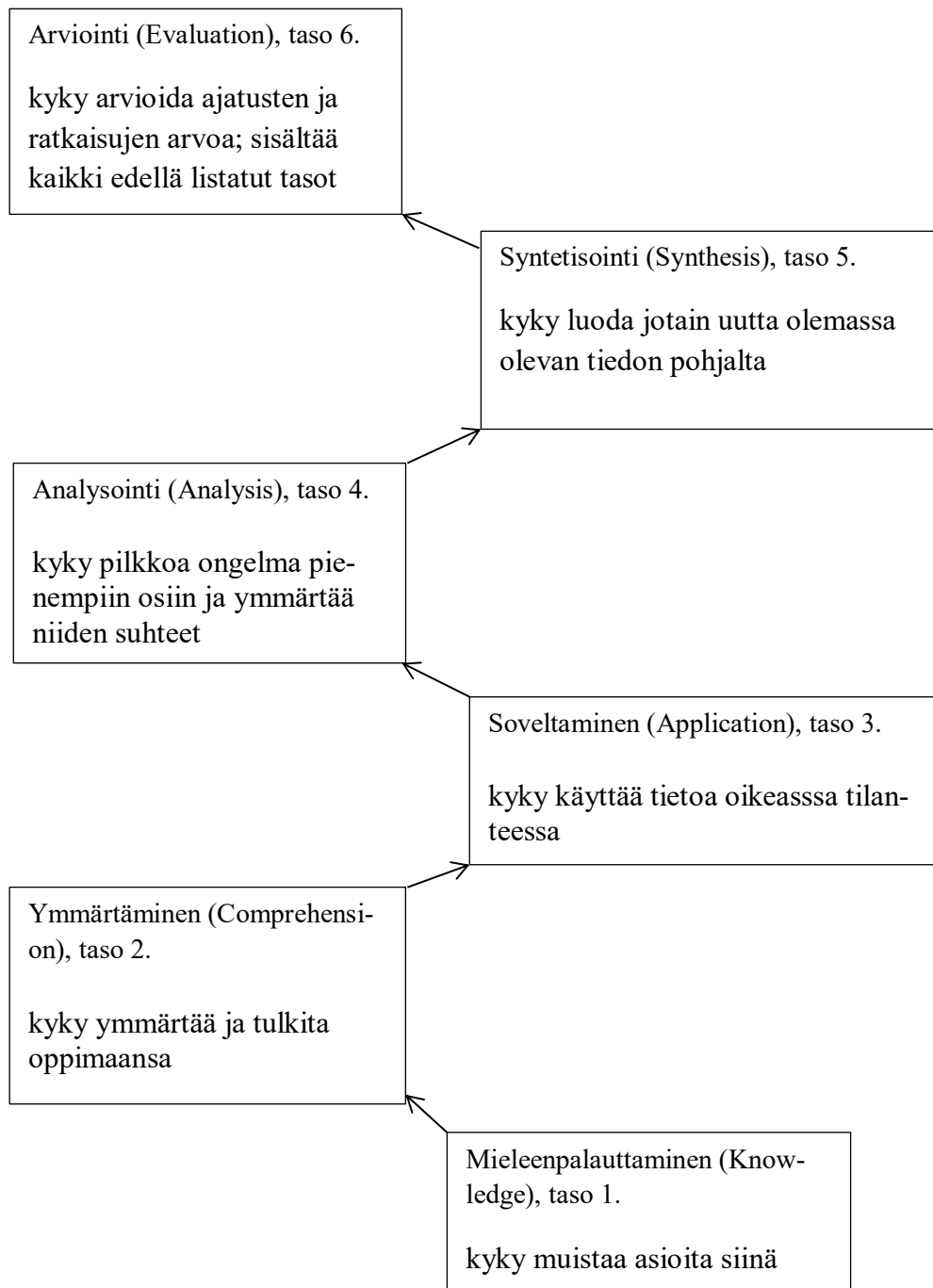
Tiedonkäsittelyprosessissa muistaminen on keskeistä. Muistaminen määritellään opituksi tiedoksi, joka kyetään säilyttämään mielessä ja palauttamaan mieleen tietyn tilanteen



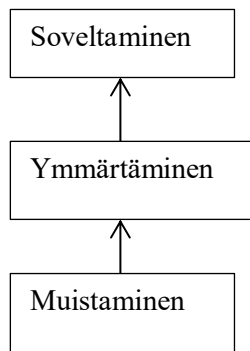
yhteydessä. Keskeisiä prosesseja muistamisessa ovat sensorinen muisti, työmuisti (lyhytkestoinen muisti) ja säilömuisti (pitkäkestoinen muisti). Sensorinen muisti on aistiinformaation väliaikainen varasto, jonka kapasiteetti on suuri ja jossa informaatio säilyy alle sekunnista muutamiin sekunteihin. Sensorisesta muistista informaatio siirretään tarkkaavaisuusprosessien avulla työmuistiin, joka on lyhytaikainen juuri käytettävän tai työstettävän informaation varasto. Työmuistilla on rajoitettu kapasiteetti ja se kesto on alle kaksikymmentä sekuntia. Työmuistissa tapahtuvan informaation työstämisen ja syvemmän prosessoinnin jälkeen tieto tai osa siitä siirretään säilömuistiin, joka on suhteellisen pysyvä informaation varasto. Sen kapasiteetti on todennäköisesti rajaton ja kesto pitkä tai pysyvä. Kaikessa oppimisessa korostuvat tarkkaavaisuuden lisäksi tiedon prosessoinnin syvyys sekä muistiinpainamis- ja palauttamiskyky (Näätänen ym. 1996, Lonka 2015).

Bransford (1979) määrittelee ymmärtämisen jokapäiväiseksi toiminnaksi, joka riippuu henkilön päättelykyvystä ja olettamuksista, jotka perustuvat hänen yleistietämykseensä. Lambert ym. (2000) sijoittaa ymmärtämisen tehokkaan oppimisen ja ongelmanratkaisun yhteyteen. Ymmärtämisessä on tärkeää painottaa opetettavan alan peruskäsitteitä, jotta opiskelija ymmärtäisi helpommin kokonaisuuden.

Tarkastelen tässä tutkimuksessa oppimista kolmesta näkökulmasta, jotka ovat muistaminen, ymmärtäminen ja soveltaminen. Jaottelu perustuu Bloomin (1956), Fleishmanin ym. (1984), Hannuksen (1996) sekä Hannuksen & Hyönän (1999) jaotteluun. Näiden avulla oppimisprosessista saa muodostettua loogisen kokonaisuuden. Tämä kolmen tason jaottelu on perusteltu, koska ne kuvaavat hyvin oppimisen laatua sekä samalla konstruoinnin tasoa.



Kuva 1. Bloomin taksonomia on tunnettu tapa jäsentää, millaiseen tiedon omaksumisen tasoon pyritään. Tiedolliset tavoitteet jaetaan Bloomin taksonomiassa kuuteen eri tasoon (Bloom 1956, Lonka 2015).



Kuva 2. Oppimisen kolme tasoa. Muistaminen tarkoittaa sisältöjen faktojen muistamista ja palauttamista. Ymmärtäminen kuvaa ilmiöiden syy-seuraussuhteiden ja eri tekijöiden vaikutuksia. Soveltaminen tarkoittaa opitun tiedon käyttämistä uusissa ongelmatilanteissa. Ennen soveltamista opittu tieto on muistettava ja ymmärrettävä.

## 2.3. Konstruktivismi biologian opetuksessa

### 2.3.1. Konstruktivismin määritelmä

Konstruktivismi on edelleen vallitsevana oppimisteorianana biologian opetuksessa, koska se painottaa opiskelijan aktiivista roolia oppimistapahtumassa. Konstruktivistisessa oppimiskäsityksessä opiskelija toimii itse tiedonhakijana ja –soveltajana. Opettajan roolina on ohjata opiskelijaa aktiiviseen tiedonhakuun sekä tiedon prosessointiin. Tällaisen opetuksen tuloksena opiskelija sisäistää ja ymmärtää asiat sekä muistaa tiedot myöhemmässä vaiheessa paremmin, koska on joutunut tekemään psyykkistä työtä oppimisprosessissa. Konstruktivistinen oppimiskäsitys soveltuu hyvin myös lukion bioinformatiikan opettamiseen, koska solubiologian ja bioinformatiikan perusteet on käsitelty jo lukion biologian kolmannella kurssilla ja tietoja syvennetään edelleen lukion biologian viidennessä kurssilla, jossa keskeistä on, että työmenetelmät ovat vaihtelevia ja eri medioita hyödynnetään monipuolisesti. Tällaisen tutkivan opiskelun kautta oppimisprosessista tulee mielekäs ja tiedot jäävät paremmin opiskelijan mieleen. Näin opituista ja opittavista asioista muodostuu pysyvämpiä tietorakenteita.

Käytän käsitteitä konstruktivistinen oppimiskäsitys, konstruktivismi ja konstruktivistinen ajattelu synonyymeinä, koska niitä ei tavallisesti eroteta toisistaan, sillä ne sisältävät paljon samaa. On pohdittu, voiko konstruktivismia pitää yhtenäisenä ja määriteltävissä olevana oppimiskäsityksenä sen sisältämien lukuisten eri teorioihin pohjautuvien tyyppien ja versioiden takia (Cantell 2001). Työssäni pyrin kuitenkin selittämään konstruktivismin käsitettä siltä osin kuin se on mahdollista ja palvelee tutkimuksen tavoitteita.

### *2.3.2 Konstruktivistinen näkemys oppimisesta – mitä se on?*

Konstruktivistinen näkemys oppimisesta kuuluu kognitiiviseen psykologiaan. Kognitiivisen psykologian keskeisiä tutkimusalueita ovat tiedonkäsittelyn, kielen ja käsitteenmuodostuksen, oppimisen, muistin ja älykkyyden tutkimus eli koko se tapa, jolla ihminen havaitsee, muistaa, ymmärtää ja oppii ympäröivän maailman asioita. Kognitiivisen oppimisen näkemyksen mukaan oppijalla on tavoite, jota varten hän opiskelee. Voidaan sanoa, että oppija tähtää oppimiseen, asettaa itselleen tavoitteita ja pyrkii ymmärtämään sekä jäsentämään ympärillä olevaa todellisuutta. Hän on aktiivinen ja ohjaa itse tietoisesti oppimistaan sekä käyttää aikaisemmin oppimaansa uuden tiedon pohjana. Kognitiivisen oppimiskäsityksen mukaan oppiminen perustuu havaintoihin, ajatteluun ja kieleen, joiden avulla yksilö luo sisäisiä malleja eli skeemoja. Skeemat ovat opiskelijan mielessä rakentuvia asioita ja niiden suhteita koskevia tietorakenteita, joissa korostuvat opiskelijan elämän kannalta olennaiset ja tärkeät seikat (Neisser 1976, Lonka 2015). Tämän oppimisen näkemyksen mukaan oppiminen tapahtuu oman psyykkisen työn, ihmisten vuorovaikutuksen sekä eri oppimisstrategioiden avulla. Konstruktivistisen oppimisen näkemyksen mukaan objektiivista havaintoa tai tietoa ei ole, vaan ihminen rakentaa havaintonsa ja myös tietonsa aiempien sisäisten malliensä perusteella. Hän myös tulkitsee ja jäsentää havaitsemaansa tai opittavaa ainesta sen perusteella, mitä hän on aikaisemmin oppinut eli uusi tieto konstruoidaan aikaisemman tiedon päälle.

Konstruktivismi ei ole yhtenäinen teoria, vaan se perustuu moneen eri lähteeseen ja sillä on useita eri suuntauksia. Konstruktivismi on tiedon olemusta käsittelevä paradigma, joka on levinnyt sekä yhteiskunta- että ihmistieteisiin. Konstruktivistinen oppimiskäsitys on tämän paradigman ilmenemismuoto, jota käsitellään oppimisen tutkimuksen ja pedagogiikan alueella (Tynjälä 2000). Konstruktivismin eri suuntauksilla on yhteistä

näkemyks, joka korostaa oppijan aktiivisuutta ja aktiivista kognitiivista toimintaa, jonka pohjalta oppija konstruoi eli rakentaa maailmaansa. Tämän tyyppinen aktiivinen oppimisprosessi pitää sisällään tietojen vastaanottamisen, käsittelyn ja merkityksen synnyttämisen (Cantell 2001). Tämän mukaan tieto on aina yksilön tai yhteisöjen itsensä rakentamaa eikä tietäjästään riippumatonta heijastumaa maailmasta. Tynjälän (2000) mukaan oppija tulkitsee havaintojaan ja uutta tietoa aikaisempien tietojensa ja kokemustensa pohjalta. Tämän perusteella hän kykenee rakentamaan ja muokkaamaan sekä monipuolistamaan kuvaansa maailmasta. Juuri tähän muokkaamiseen, monipuolistumiseen ja kehittymiseen perustuu ihmisen kyky oppia uusia asioita.

Konstruktivistisen ajattelun juuret ovat kaukana antiikin Kreikassa. Tällöin korostettiin muistiinpainamista ja Cantellin (2001) mukaan konstruktivistinen henki ilmeni erilaisen mieleenpainamiskeinojen, erityisesti ns. muistitaidon keksimisenä. Konstruktivistisen oppimisteorian kannalta merkittäviä vaikuttajia ovat olleet Immanuel Kantin (1724-1804) tietoteoria ja erityisesti Charles Darwinin evoluutioteorian pohjalta syntyneet pragmatismi ja funktionalismi (Cantell 2001). Funktionalistisen suunnan tutkijoille yhteistö on oppimisen toimintakeskeisyys, jossa oppija nähdään tiedonkeruuprosessin aktiivisena toimijana.

Cantell (2001) kirjoittaa, että konstruktivistisen oppimiskäsityksen kehittämisessä nykyisenlaiseksi ovat tärkeässä asemassa olleet ongelmanratkaisutaidot sekä havaintojen ja psyyken kokonaisvaltaisuutta painottaneet hahmopsykologit ja ajattelun rakenteista ja niiden kehityksestä kiinnostuneet kehityspsykologit. Heidän ansiostaan on saatu tietoa ihmisen kehityksestä ja opetusta on voitu ohjata niin, että se ottaa huomioon ihmisen kehitystason kussakin oppimisen vaiheessa. Merkittävänä kehityspsykologina pidetään Jean Piaget`a, joka on kognitiivisen psykologian edustaja, mutta samalla konstruktivisti.

Ennen konstruktivistisen oppimiskäsityksen suosion kasvua 1990-luvulla vallalla oli behavioristinen oppimiskäsitys, jonka mukaan ulkoiset tekijät vaikuttavat oppimiseen. Sen pohjalta oppimisen tutkimuksessa keskitytään etsimään erilaisten taustatekijöiden ja oppimistulosten välistä riippuvuutta kuten kotitaustan ja opetusmenetelmien vaikutuksia oppimistuloksiin, kun taas konstruktivistisessä oppimiskäsityksessä kiinnitetään huomiota sisäisiin, oppijan itse hallitsemiin tekijöihin (Cantell 2001; Tynjälä 2000). Konstruktivistinen oppimiskäsitys nousi Cantellin (2001) mukaan voimakkaammin esille 1990-luvulla, jolloin konstruoinnin ja yleisten ajattelun taitojen korostaminen oppimisessa oli vallalla. Sitä ennenkin konstruktivistinen ajattelutapa on ollut olemassa, mutta

sitä ei ole niin voimakkaasti korostettu. Sitä voidaan pitää myös tämän ajan eräänlaisen muoti-ilmiönä. Nykyään konstruktivistinen ajattelu on niin suosittua, että muut vaihtoehdot ovat jäämässä sen varjoon. Vaikka aktiivinen oppiminen onkin tärkeää, myös opettajalla on edelleen hyvin tärkeä rooli. Käytännön opetustyössä on vielä näkyvissä selvästi myös behavioristinen perinne sekoittuneena konstruktivismiin.

Konstruktivistisen oppimiskäsityksen keskeisenä ajatuksena pidetään aktiivista oppimista. Siinä edellytetään, että oppija on motivoitunut ja oma-aloitteinen opiskeltavaa asiaa kohtaan. Opiskelijalta vaaditaan myös kriittisyyttä ja ponnistelua, jotta hän oppisi mahdollisimman tehokkaasti. Näiden asioiden on lähdettävä oppijasta itsestään, sillä oppiminen vaatii tavoitteiden asettamista ja sisäisen motivaation löytämistä. Tämän vuoksi on tärkeää, että oppijat voivat vaikuttaa itse omiin opintoihinsa (Cantell 2001). Aktiivinen oppiminen ei Cantellin (2001) mukaan toteudu vain joillakin tietyillä tavoilla, tiettyjä opetusmenetelmiä tai opetustyyliä käyttäen. Tavoitteena on asioiden muistaminen ja ymmärtäminen, jotta opittuja tietoja voidaan myöhemmin soveltaa. Konstruktivistisen ihanteen mukaisessa oppimisympäristössä oppiminen on tavoitteellista ja toiminta osin ennalta suunniteltua.

Aktiivisella oppimisella on yhtymäkohtia ns. tutkivaan ja ongelmalähtöiseen oppimiseen, jota voidaan hyödyntää etenkin biologian opetuksessa. Tutkivan oppimisen tavoitteena on ohjata oppilaita ratkaisemaan erilaisia, vaikeitakin ongelmia (Cantell 2001). On huomattava, että tutkiva oppiminen on eri asia kuin tekemällä oppiminen. Tekemällä oppiminen ei välttämättä johda olennaisiin muutoksiin oppimistuloksissa ja ajattelussa sen konkreettisesta luonteesta johtuen. Toisaalta tekemällä oppiminen eli ”learning by doing” on vahva pedagoginen suuntaus, joka yhdistettynä oikein jaettuun taustatietoon antaa hyviä oppimistuloksia ja sopii myös solubiologian ja bioinformatiikan opetukseen.

Bioinformatiikan tutkivan oppimisen menetelmän avulla opettamisen tehtävänä on tarjota mahdollisuutta opiskella uudella tavalla mediaa apuna käyttäen. Tarkoituksena on, että opiskelijat omaksuvat opetettavat asiat oman tekemisen ja kokemusten kautta, eivät vain oppikirjoista. Oppiminen muodostuu mielekkääksi, koska opiskelijat saavat enemmän mielenkiinnon kohteita verkossa toimimisesta kuin passiivisesti luokassa opiskelusta. Opetuksen tavoitteena tulee myös pitää sitä, että opiskeltavat asiat muodostavat selkeitä kokonaisuuksia, jotta tiedot eivät jää irrallisina ja helposti unohtuvina

opiskelijoiden mieliin. Opetettavien asioiden yhteydessä pitää korostaa sitä, että kaikelle tiedolle löytyy perustelunsa, teoreettinen tausta.

### *2.3.3 Konstruktivismin kaksi suuntausta*

Tynjälä (2000) jakaa konstruktivismin karkeasti kahteen suuntaukseen sen mukaan, mikä on niiden keskeisenä mielenkiinnon kohteena. Nämä suuntaukset ovat 1) yksilökonstruktivismi ja 2) sosiaalinen konstruktivismi, joihin nivoutuu eri suuntauksia. Tämä tutkimus kuuluu kognitiiviseen yksilökonstruktivismiin. Tällainen lähestymistapa soveltuu paremmin tähän tutkimukseen, koska oppimisprosessissa yksilön oma aktiivinen rooli on tärkeämpi kuin sosiaalinen ympäristö, vaikka molemmat ovat tekijöinä opiskelijan aktiivisessa tiedonmuodostuksessa.

Yksilökonstruktivismiin kuuluvat moderni informaation prosessoinnin teoria eli heikko konstruktivismi, joka korostaa, että ihmisen tietorakenteiden totuudellisuus määräytyy sen perusteella, miten se vastaa ulkoisen maailman rakenteita. Toinen suunta on radikaalinen eli kognitiivinen konstruktivismi, joka korostaa, että havainnoissamme on aina mukana myös oma tulkintamme, eivätkä havainnot perustu vain näkemäämme. Yksilökonstruktivismissa painotetaan Tynjälän (2000) mukaan yksilöllistä tiedonmuodostusta sekä yksilön kognitiivisten rakenteiden ja mentaalisten mallien kuvaamista. Se perustuukin pitkälti juuri kognitiiviseen psykologiaan. Kognitiivinen konstruktivismi viittaa oppimispsykologiseen tutkimukseen, joka on keskeisenä luonnontieteiden oppimisen ja opetuksen tutkimuksessa. Siinä korostetaan, että ihmisen havainnot eivät ole suoraan heijastumaa ympäristöstä, vaan niihin liittyy aina myös yksilön oma tulkinta aikaisemman kokemuksen mukaan. Ihmisen aiemmin konstruktiot vaikuttavat siis siihen, miten hän tulkitsee myöhemmin uuden havainnot ja informaation.

Kognitiivisen konstruktivismin keskeisiä termejä ovat skeema eli sisäinen malli, assimilaatio eli sulauttaminen ja akkommodaatio eli mukauttaminen. Skeemat ovat yksilön aikaisempiin kokemuksiin perustuvien tietojen, taitojen ja asenteiden muodostamia kokonaisuuksia, joihin uusi havainto, tieto tai kokemus liitetään eli assimiloidaan. Skeemat ohjaavat opiskelijoiden tavoitteiden muodostumista ja toimintatapojen valintaa, joiden pohjalta hän tulkitsee tekemiään havaintoja. Koska skeemat yhdistyvät toisiinsa eli muodostavat hierarkkisen järjestelmän, yksilö pystyy suuntautumaan uusiin asioihin. Kun yksilö muokkaa ja mukauttaa tällaisia skeemoja, hän pystyy mukautumaan uusiin tilanteisiin aiemmin konstruoitujen tietojen perusteella, vaikka tilanne ei olisikaan en-

nestään tuttu (Neisser 1976; Rauste-von Wright 1996; Tynjälä 2000; von Wright 1994). Esimerkiksi biologian kolmannessa kurssissa käydään läpi eläin- ja kasvisolun hienorakenne sekä proteiinisynteesin pääpiirteet. Näitä tietoja tarvitaan biologian viidennessä kurssissa, jossa proteiinisynteesissä tarvittavia tietoja syvennetään ja uutena aiheena käsitellään DNA:n replikoitumista. Opiskelijat oppivat asiat helpommin, kun heillä on riittävän kattavat ja hyvin opiskellut perustiedot taustalla. Lisäksi aihepiiriin liittyvien käsitteiden kertaus ja käsitelmäritelmien laajentaminen tuovat syvyyttä aihepiiriin tietoihin. Kun tietoja sovelletaan virtuaalilaboratoriossa tai oikeassa laboratoriossa, opiskelijat saavat helposti muodostettua synteesin opituista aiheista.

Sosiaalinen konstruktivismi sisältää sosiokulttuuriset lähestymistavat, symbolisen interaktionismin sekä sosiaalisen konstruktivismin. Sosiokulttuuristen teorioiden keskeinen ajatus Tynjälän (2000) mukaan on se, että tiedonmuodostus ja oppiminen ovat perusteltavissa sosiaalisia ilmiöitä eikä niitä voida tarkastella irrallaan sosiaalisesta, kulttuurisesta ja historiallisesta kehyksestään. Sosiokulttuuriset lähestymistavat perustuvat ajatukseen, että ihmisen toiminta tapahtuu kulttuurisissa yhteyksissä ja siihen vaikuttaa kiinteästi kieli ja erilaiset symbolijärjestelmät. Symbolinen interaktionismi sisältää teemoja sekä radikaalista konstruktivismista että sosiokulttuurisista teorioista. Keskeisin piirre tällä sosiaalisen konstruktivismin suuntauksella on, että se ottaa huomioon sekä yksilöllisen tiedon konstruoinnin että oppimisen sosiaalisen dynamiikan. Sosiaalinen konstruktivismi on luonteeltaan eniten sosiologinen ja sen lähtökohtana on puhuttu kieli. Tässä suuntauksessa merkitys on kontekstista riippuvaista ja tiedonmuodostuksessa yhteisöllä on ensisijainen merkitys (Tynjälä 2000).

Yhteistä näille kaikilla konstruktivistisille näkemyksille on konstruoinnin periaate ihmisen tiedonhankinnassa ja oppimisessa sekä oppijan aktiivisuuden ja sosiaalisen vuorovaikutuksen merkityksen korostaminen. Tynjälä (2000) selventää, että tiedon ja oppimisen rakentaminen kuvataan joko henkisten rakenteiden konstruointina kuten yksilökonstruktivismin kognitiivisen konstruktivismin suuntauksessa tai osallistumisena yhteiseen toimintaan ja vuorovaikutukseen sekä yksilön ja yhteisön välisten merkitysten rakentamiseen kuten sosiaalisessa konstruktivismissa.

#### *2.3.4 Konstruktivismi käytännön opetustyössä*

Monet biologian opettajat ovat kiinnostuneita konstruktivismista opetustyönsä perustana, koska se tarjoaa käsitteellisiä ja tiedollisia apuvälineitä opetustyön kehittämiseksi.



Opetus- ja oppimistoiminnassaan sitä soveltavat opettajat joutuvat kuitenkin usein ongelmatilanteisiin, koska konstruktivismi ei aina tarjoa selviä ohjeita opetussuunnitelman laatimiselle ja toteuttamiselle. Opetusta suunniteltaessa ja toteutettaessa opettajan olisi hyvä muuttaa omia perinteisiä käsityksiään ja antaa uusien ajatusten ja toteutustapojen tulla mukaan käytännön opetustyöhön. Oppitunnin laatiminen opettajajohtoisesti on usein helpoin ja nopein tapa, mutta käy pitkään toteutettuna tylsäksi sekä opiskelijoille että opettajalle. Ongelmalähtöiseen opetukseen pitää siirtyä pienin askelin muuttamalla ensin oppitunnin sisällä jonkin asian opetus pois opettajajohtoisesta opetuksesta.

Opiskelijoiden ja opettajan vuorovaikutus opetustilanteessa on tärkeää. Opiskelijan on tärkeää tuntea itsensä aktiiviseksi oppijaksi, ei vain passiiviseksi vastaanottajaksi. On tärkeää, että opettaja on itse innostunut kokeilemaan uusia opetustapoja, sillä ilman opettajan omaa innostusta, muutos ei onnistu (Rauste-von Wright 1996; Rauste-von Wright 1998). Konstruktivismi johtaa joustavan ja oppijan valmiuksia painottavat opetuksen korostamiseen. Vain tavoitteiden yleispiirteet ja opetustoiminnan kehykset voivat olla yhteisiä, mutta muuten opetus on suunniteltava ja toteutettava kunkin opetusryhmän edellyttämällä tavalla (von Wright 1994). Von Wright (1994) toteaa, että opetusprosessissa on hyvä muistaa seuraavat asiat:

1. Uutta tietoa omaksutaan aiemmin opittua käyttämällä.
2. Oppiminen on oppijan oman toiminnan tulosta.
3. Toimintaa ohjaa sen tavoite – ja tavoitetta ohjaavat oppimisen kriteerit – mutta oppimista säätelee se, mitä oppija tekee
4. Ymmärtämisen painottaminen edistää mielekästä tiedon konstruointia.
5. Sama asia voidaan tulkita ja käsittää monella tavalla.
6. Oppiminen on kontekstisidonnaista.
7. Opitun siirtäminen uusiin tilanteisiin riippuu tietojen ja taitojen organisaatiosta.
8. Oppimisessa sosiaalisella vuorovaikutuksella on keskeinen rooli.
9. Tavoitteellinen oppiminen on taito, jota voi oppia.
10. Oppimisen arvioinnin tulisi olla monipuolista.
11. Opetussuunnitelmien tulisi olla joustavia ja ottaa huomioon niin oppijan valmiudet kuin tiedon suhteellisuus ja muuttuvuus.

Opetuksessa tulee ottaa huomioon jokaisen opiskelijan erilainen tausta. Kukin opiskelija on konstruoinut itselleen omanlaisensa kuvan maailmasta, johon uutta tietoa yhdistetään edellisen tiedon varaan. Kun opiskelija on tietoinen oman ajattelunsa perusteista, hän voi paremmin asettaa niitä muitten arvioitaviksi ja kyseenalaistaa sekä pyytää palautetta perusteistaan. Rauste-von Wright (1996) toteaa, että tätä kautta opiskelijan on mahdollista päästä tietämään tarkemmin, ymmärtämään paremmin ja toimimaan tarkoituksenmukaisemmin maailmamme ja itsemme suhteen. Hänen mukaan on tärkeää, että ymmärtääkseen oman ajattelunsa perusteita, yksilön täytyy kasvaa näkemään itsensä ja oma toimintansa ulkoapäin. Näin yksilö oppii vaatimaan, arvioimaan ja korjaamaan tekemisiään hankitun tiedon pohjalta.

Lonka (2015) painottaa sisäisten mallien tarjoamia oivalluksia oppimiseen, opiskeluun ja opettamiseen. Hän toteaa, että oppimista tapahtuu parhaiten silloin, kun ihminen on epäonnistunut ennakoimaan tilannetta aikaisempien sisäisten malliensa varassa, koska silloin hänen on pakko oppia muuttamaan ajatteluaan. Lonka (2015) toteaa lisäksi, että tämän vuoksi ihmisille on tärkeää antaa mahdollisuus tunnistaa, että aiempi ajattelutapa tai sisäinen malli on ollut harhaanjohtava. Tämän kaltaisia kognitiivisia konflikteja voidaan tietoisesti hyödyntää oppimistilanteissa. Tehokkaan opettamisen kannalta on huomioitava, että kun ihmisen mielessä aktivoidaan merkityksellinen asiayhteys, hän kiinnittää huomiota juuri tämän asiayhteyden kannalta olennaisiin asioihin ja hänen tarkkaavaisuutensa kiinnittyy helpommin asioihin, jotka liittyvät käsiteltävään kokonaisuuteen. Lisäksi asiat jäävät paremmin mieleen, kun ne esitetään mielekkäässä asiayhteydessä (Lonka 2015).

Uudessa lukion opetussuunnitelmassa konstruktivismi näkyy opetuksen keskeisten tavoitteiden ja ideoiden kirjaamisena sekä arviointiperusteissa, joissa uutena on mainittu opiskelijan jatkuvan arvioinnin korostaminen. Yleisesti ottaen opetussuunnitelman tavoitteena on määrätä puitteet, joissa opettaja voi toimia näkemyksenä edellyttämällä tavalla, mutta kuitenkin niin, että opetussuunnitelmassa esitetyt tavoitteet saavutetaan. Opetussuunnitelmissa korostetaan tutkivan oppimisen merkitystä aktiivisessa tiedonkeruuprosessissa. Opettajan pitäisi käyttää mahdollisimman monipuolisia opetusmetodeja. Internet on täynnä hienoja biologian sovelluksia, joita hyödyntämällä opetuksen voi nostaa aivan uudelle tasolle (LOPS 2015).

#### *2.3.5. Tulevaisuuden taidot*

Uuden tiedon määrä lisääntyy jatkuvasti ja tieto on nopeasti muuttuvaa, dynaamista. Asiantuntijuudelle tulee haasteita, eikä yhden yksilön tai ammattikunnan asiantuntijuus välttämättä ole riittävää. Nykyään tarvitaan verkosto- tai hybridiasiantuntijuutta. Tällä tarkoitetaan monitieteistä osaamista, jossa asiantuntijat verkostoituvat useiden muiden alojen osaajien kanssa ja tarkastelevat samoja ongelmia eri näkökulmista yhtä aikaa (Lonka 2015).

Taitoja ei luokitella enää vain teknisiksi taidoiksi, vaan puhutaan ns. 2000-luvun taidoista eli tulevaisuuden taidoista, joilla tarkoitetaan monimutkaisia taitoja, kuten teknologian käyttötaitoa, monilukutaitoa, sosiaalisen median käyttöä, vuorovaikutustaitoja, ajattelun taitoja, empatiakykyä ja kulttuurien ymmärtämistä. Vuoden 2016 opetussuunnitelmassa tällaiset monitasoiset taidot korostuvat merkittävästi (Lonka 2015, LOPS 2015). Lonka (2015) esittää, että oppimisprosessissa pitää miettiä, miten ihminen suhtautuu opittaviin sisältöihin, millaisten prosessien kautta tämä sisältö muuttuu osaksi hänen tietämystään ja miten ihminen voi osoittaa oppineensa jonkin tietyn asian eli miten oppimista voidaan arvioida. Yhteistyökyky ja vuorovaikutustaidot, luovuus, erilaisten oppimistyylien osaaminen, oman oppimisen arviointi, tiedon käyttö sekä tutkimus- ja ammattietiikan käyttö on parasta oppia merkityksellisessä asiayhteydessä (Lonka 2015).

Opetustyön digitalisaatio ilmenee myös opetukseen liittyvissä teorioissa. Teknologiaa enemmän hyödyntäviä pedagogisia malleja on tullut perinteisten oppimisteorioiden rinnalle. Siemensin (2004) esittelemä konnektivistinen oppimiskäsitys on sosiokonstruktivismiin kuuluva malli. Siinä on keskeistä, että digitaalisen oppimisen hyödyntäminen nivoutuu opetukseen ja opiskelija voi jakaa oppimaansa tietoa sähköisten kanavien avulla. Oppijan kyky erottaa olennainen tieto epäolennaisesta ja oikea tieto väärästä korostuu myös tässä oppimiskäsityksessä. Siemens (2004) toteaa, että konnektivistisen mallin mukaan yksilön sisäiset prosessit eivät ole enää pelkästään oppimistapahtuman keskiössä.

Siemens (2004) on kuvannut konnektivistisen oppimisen periaatteita seuraavasti:

- Oppiminen ja tieto pohjautuvat mielipiteiden moninaisuuteen.
- Erilaiset tietolähteet yhdistyvät oppimisprosessissa.
- Ydintaidolla tarkoitetaan yksilön kykyä havaita yhteyksiä eri alojen, ideoiden ja konseptien välillä.
- Konnektivistisen oppimisen tarkoitus on jatkuva tietojen päivittäminen
- Päätöksenteko on oppimisprosessi: valinnat tehdään jatkuvasti muuttuvassa todellisuudessa, mistä seuraa, että tämän päivän olennainen tieto voi olla huomenna vanhentunutta.

Hyödynnän työssäni sekä konstruktivistista että konnektivistista oppimiskäsitystä, kun laadin opiskelijoille materiaalia, jota he työstävät sähköisen ympäristön avulla. Bioinformatiikka liittyy keskeisesti etenkin konnektivistiseen oppimiskäsitykseen, koska data eli tieto on sähköisessä muodossa ja opiskelijoiden on osattava etsiä tietoa oikeasta paikasta ja soveltaa oppimaansa biologian kurssisisältöjen yhteydessä. Siemens (2006) on

todennut, että konnektivistisessa oppimisessa hyödynnetään teknologiaa erilaisissa digitaalissa ympäristöissä. Tiedon rakentaminen ei nykyään enää tapahdu yksin, vaan tietoa etsitään, rakennetaan ja jaetaan sekä itsenäisesti että yhteisöllisesti. Yksilöllisesti tämä voi tapahtua esimerkiksi verkostoitumalla sosiaalisessa mediassa. Yhteisöllisesti sama prosessi voi tapahtua luokkaopetuksessa pari- ja ryhmätöskentelyssä sekä lisäksi verkostoitumalla muun muassa sosiaalisessa mediassa. Siemens & Conole (2011) toteavat, että oppiminen on kytkentöjen, yhteyksien luomista eri tietolähteistä ja verkostoista saadun tiedon pohjalta.

### **3. Tutkimusaiheen kuvaus**

#### **3.1 Tutkimuksen taustaa**

Biologialle ovat tunnusomaista käsitteiden runsaus sekä molekyylibiologian nopea muuttuminen. Erityisesti genetiikan osa-alueella käsitteitä on runsaasti, mikä tekee opiskeltavasta aihepiiristä opiskelijoille usein melko vaikean. Lisäksi molekyylibiologian nopea kehittyminen tuo lisää uusia käsitteitä, joita opiskelijoiden pitää omaksua entisten lisäksi. Jotta opiskelija ymmärtää opiskeltavan asian syvällisesti, hänen on osattava aiheeseen liittyvät käsitteet. Genetiikkaan liittyvät biologian kurssit 3 (Solu ja perinnöllisyys) ja 5 (Biologian sovellukset) koetaankin poikkeuksellisen vaikeina kursseina juuri sisällön vuoksi. Koska opiskelussa tulee jatkuvasti eteen uusia käsitteitä ja uudet käsitteet edellyttävät yleensä aiemmin opettujen käsitteiden hallitsemista, opiskelijan edellytykset omaksua uusia käsitteitä ovat varsin huonot, ellei aikaisempiakaan käsitteitä ole opittu riittävän syvällisesti (Nokkala & Murtonen 2013). Suomen lukioiden noudatettavan opetussuunnitelman biologian koskevien yleisten tavoitteiden perusteella opiskelijan pitäisi biologian kurssit suoritettuaan hallita biologian keskeiset käsitteet (LOPS 2015). Arvioinnissa puolestaan kiinnitetään huomiota muun muassa opiskelijan kykyyn hallita ja käyttää biologian keskeisiä käsitteitä (LOPS 2015).

#### **3.2 Tutkimuskohde**

Olen valinnut käsiteltäväkseni seuraavat yhden emäksen muutoksille perustuvat fenotyytit: sirppisoluanemia, laktoositoleranssi sekä punavihervärisokeus. Lisäksi mukana on Huntingtonin tauti, joka aiheutuu toistojaksojen pidentymisestä.

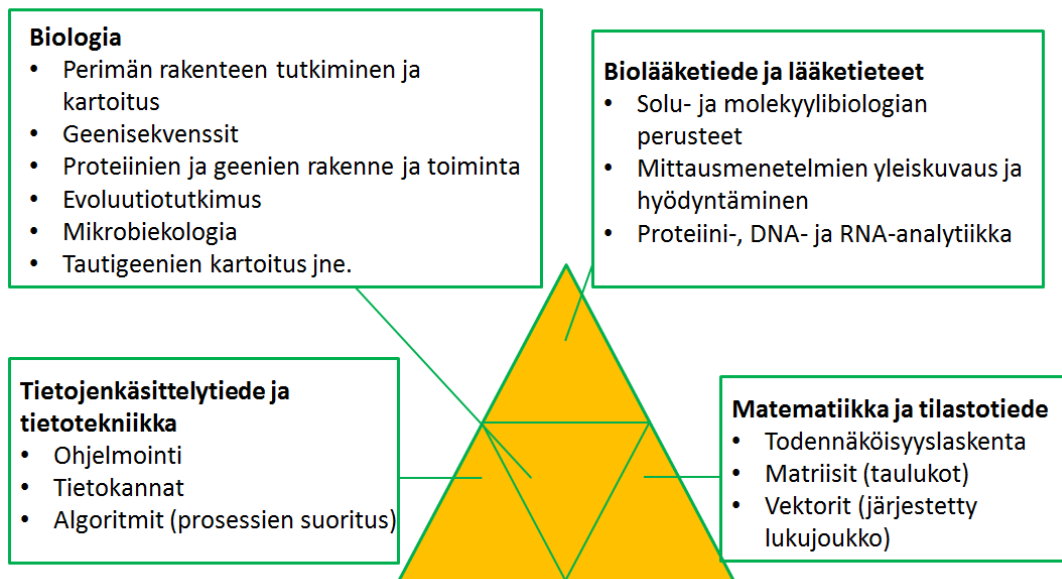
Yhden nukleotidin polymorfismi eli SNP (”snip”) on mielenkiintoinen tarkastelukohde, koska eri morfit eroavat geneettisesti toisistaan vain DNA:n yhden nukleotidin osalta. Tämän havaitsee melko helposti myös tietokannasta, minkä vuoksi se on lukio-opiskelijalle hyvä tutkimuskohde.

Huntingtonin tauti on selkeä tutkimuskohde opiskelijoille, koska taudin aiheuttaja tunnetaan hyvin ja toistojaksoihin liittyviä sairauksia käsitellään lukiokursseilla melko vähän.

### **3.3. Mitä on bioinformatiikka?**

Bioinformatiikalla tarkoitetaan tieteenalaa, jolla pyritään hallitsemaan biologista informaatiota tietojenkäsittelytieteen ja tilastotieteen keinoin. Tiedot kerätään, tallennetaan, analysoidaan ja integroidaan muuhun biologiseen tietoon tietokoneiden avulla. Tiedot käsittävät molekulaarisen biologian eli esimerkiksi tiedot dna:n emäsjärjestyksestä sekä geeneistä. Ne liitetään isompaan kontekstiin. Bioinformatiikassa aineisto organisoidaan muotoon, joka helpottaa tiedon käyttämistä ja omien tutkimustulosten integrointia aikaisempaan tietoon. Lisäksi bioinformatiikan avulla pyritään kehittämään työkaluja, jotka helpottavat tukijoita eri aineistojen analysoimisessa. Tällä hetkellä bioinformatiikan työkalut mahdollistavat geenitoiminnan ymmärtämisen aina geenien ilmenemisestä siitä seuraavien aineenvaihdunnan muutosten kokonaisvaltaiseen tunnistamiseen genomitasolla. Biologisen informaation sisältö on järjestetty tietokantoihin. Monet biologisista tietokannoista ovat relaatiotietokantoja eli tiedot on järjestetty taulukoihin. Elektronisia tietokantoja hallinnoidaan erilaisten ohjelmistojen avulla. Tutkijoille tietokannat (molekyylibiologiset tietokannat) ovat tärkeitä, koska niihin on talletettu muun muassa sekvenssejä, mutaatioita sekä tietoa geenien ja proteiinien ilmentymisestä kudoksissa sekä kuvauksia sairauksista. Tietokantoja päivitetään ja kuratoidaan, jolloin niissä on ajan-kohtaisin tieto. Kuratoinnilla tarkoitetaan sisällön keräilyä ja yhdistämistä uusiksi tietoyksiköiksi. Bioinformatiikka on työkalu, jonka avulla on mahdollista hahmottaa, kuinka eliöt rakentuvat, kehittyvät ja toimivat, ja kuinka ne muuttuvat aikojen saatossa

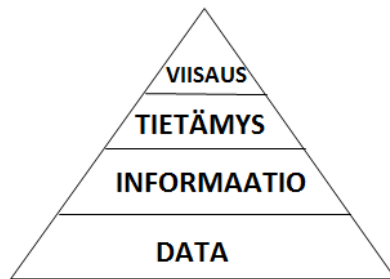
# Mitä on bioinformatiikka?



Kuva 3. Bioinformatiikka ja sitä hyödyntävät alat. ( muokattu Tuimala 2007)

## 3.3.1 Alkuperäisdata

Data on alkuperäistä, järjestelemätöntä tietoa. Alkuperäisestä datasta tulee tietoa vasta, kun se voidaan järjestää ja se saa merkityksen ja käyttötarkoituksen. Data-analytiikan avulla kerätystä tiedosta voidaan muodostaa kiinnostavaa informaatiota ja malleja, jotka hyödyttävät esimerkiksi tutkijoita. Nykyään pyritään siihen, että käytettävissä oleva tieto on avointa eli julkista tietoa. Se tarkoittaa sitä, että kansalaiset, tutkijat ja yritykset voivat käyttää tietoja omiin tarkoituksiinsa tasavertaisesti. Informaation hierarkiaa kuvaavassa pyramidissa (Kuva 4.) alkuperäisdata esitetään kaiken tiedon pohjana. Kun data järjestetään siitä tulee tietoa eli informaatiota. Kun informaatiota tulkitaan ja tutkitaan, siitä tulee tietämystä. Pyramidin huipulla viisaus. Kun meillä on riittävästi tietämystä, viisautemme kasvaa.



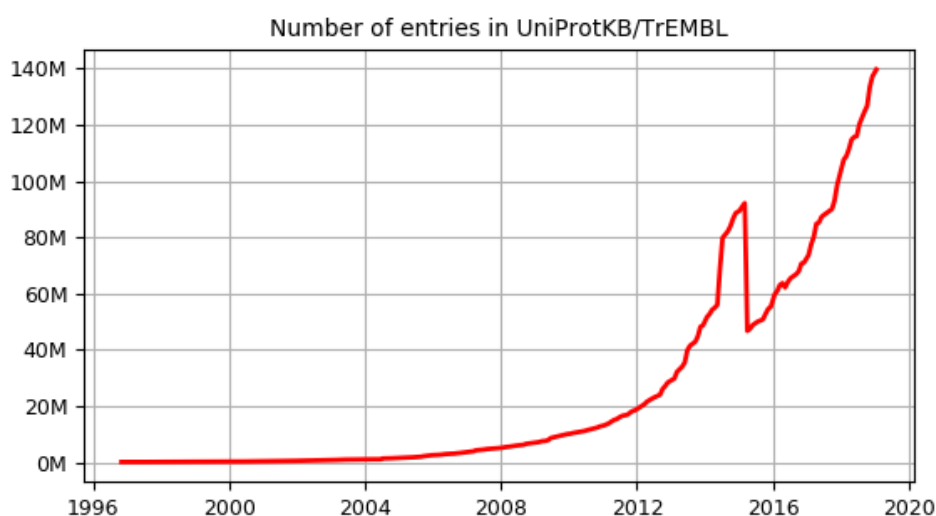
*Kuva 4. Informaation hierarkia*

### *3.3.2 Tietokannat*

Tietokanta on järjestetty kokoelma tietoja. Monet nykyisistä biologista informaatiota sisältävistä tietokannoista ovat relaatiotietokantoja, mikä tarkoittaa, että niissä oleva tieto voi olla viittauksena muihin tietoihin tai tietokantoihin. Biologisiin tietokantoihin on talletettu muun muassa sekvenssejä, proteiinien motiiveja eli rakennetasoja, mutaatioita, tietoa geenien ja proteiinien ilmentymisestä kudoksissa, proteiinien välisiä interaktioita sekä reaktioiteita ja kuvauksia sairauksista. Primääritietokannat sisältävät DNA-sekvenssejä eli emästen järjestystä DNA:ssa sekä aminohapposekvenssejä eli aminohappojen järjestystä proteiineissa. Näissä tietokannoissa DNA-sekvenssit ja proteiinit ovat merkkijonoina. DNA-sekvenssejä sisältävät tietokannat ovat EMBL, GenBank ja DDBJ ja aminohapposekvenssejä sisältävät tietokannat ovat PIR, MIPS, SWISS-PROT, TrEMBL ja NRL-3D. Tietokantoihin on talletettu laboratoriokokeiden ensisijaiset tulokset. Sekundääriset (tunniste)tietokannat, kuten PROSITE ja BLOCKS, on johdettu primäärisistä, ja ne sisältävät esimerkiksi sekvensseille yhteisiä piirteitä, kuten proteiinien motiiveja tai sormenjälkiä. Yhdistelmätietokannat on muodostettu useiden alkuperäisten tietokantojen pohjalta kokoamalla tietoa yhteen. Tunnetuin yhdistelmätietokanta on NCBI:n ylläpitämä NRDB. (Tuimala 2005; ) Useimmista suurista tietokannoista on yhtä aikaa käytettävissä sekä uusin julkaisu että päivitys.

Tietokantojen sisällöt kasvavat eksponentiaalisesti ja datan kaksinkertaistuminen tietokannoissa vie aikaa keskimäärin kymmenen kuukautta. Tähän vaikuttavat muun muassa tietokoneiden laskentatehon parantuminen sekä bioinformatiikan, tilastotieteen ja tietojenkäsittelyn uudet menetelmät, joilla laskentoja tehdään. Lisäksi laboratoriomenetelmät ovat kehittyneet valtavasti. Esimerkiksi mikrosiru-menetelmällä voidaan tarkastella jopa kaikkia tunnettuja geenejä samanaikaisesti yhdestä näytteestä. Tällä hetkellä tietokan-

toihin tallennetaan esimerkiksi populaatiotasolla tapahtuvaa muuntelua, koko genomin sekvenssejä sekä taksonomiseen ja vertailevaan genomiikkaan liittyviä tietoja. Näitä tietoja voidaan käyttää esimerkiksi taudinaiheuttajien tunnistamisessa eli ns. mikrobiadiagnostiikassa, geneettisessä neuvonnassa sekä lääkeaineiden etsimisessä. (Xiong, J. 2006, Essential Bioinformatics: 10, 13). Tulevaisuudessa erilaiset tietokannat täytyy saada kommunikoimaan keskenään käyttäjän kannalta vaivattomasti. Erilaisten perimän tietoja varastoivien tietokantojen kehittäminen on monien bioinformatiikkapohjaisten yritysten liikeidea ja tärkeä kehityskohde.



Kuva 5. Oheisessa kuvaajassa on esitetty tähän mennessä tehdyt haut UniProtKB/ TrEMBL – tietokannasta. (EBI 2019)

Taulukko 1. Muutamien yleisesti käytettyjen tietokantojen www-osoitteita.

Tietokanta	Internet-osoite
EMBL	<a href="http://srs.ebi.ac.uk">http://srs.ebi.ac.uk</a>
GenBank	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank</a>
RefSeq	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/RefSeq">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/RefSeq</a>
UniGene	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/UniGene">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/UniGene</a>
LocusLink	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/LocusLink">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/LocusLink</a>
dbEST	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbEST">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbEST</a>
UniProt	<a href="http://www.uniprot.org">http://www.uniprot.org</a>
TrEMBL	<a href="http://www.ebi.ac.uk/trembl">http://www.ebi.ac.uk/trembl</a>
InterPro	<a href="http://www.ebi.ac.uk/interpro">http://www.ebi.ac.uk/interpro</a>
Ensembl	<a href="http://www.ensembl.org">http://www.ensembl.org</a>
NCBI Map Viewer	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview</a>
PDB	<a href="http://www.rcsb.org/pdb">http://www.rcsb.org/pdb</a>
PubMed	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Pubmed">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Pubmed</a>



### *3.3.2.1 Nukelotidisekvenssietietokannat*

Yhdysvaltain, Euroopan ja Aasian ensisijaiset sekvenssietietokannat ovat GenBank, EMBL (European Molecular Biology Laboratory) ja DDBJ (DNA Data Bank of Japan). NCBI (National Center for Biotechnology Information), EBI (European Bioinformatics Institute) ja NIG (National Institute of Genetics) ylläpitävät tietokantoja yhteistyössä. Tietokantojen sisältö päivitetään keskenään ristiin, jolloin jokaisesta tietokannasta löytyvät kaikki samat sekvenssijoukot.

Jokaiselle tietokannassa olevalle sekvenssille on annettu oma, muuttumaton tunnistenumero, jolla siihen päästään käsiksi kymmenenkin vuoden kuluttua. Tämän vuoksi jokaisesta tietokannasta voi myös hakea tietoa samalla sekvenssiin liittyvällä tunnisteella ("GenBank accession number").

Eurooppalainen tietokanta EMBL, Yhdysvaltojen Genbank sekä Japanin DDBJ ovat historiallisia tietokantoja siinä mielessä, että niihin on säilötty sellaiset sekvenssit, jotka tutkijat, tutkimusryhmät ja sekvensointiprojektit ovat niihin tallettaneet. Esimerkiksi tiettyä geeniä vastaava sekvenssi saattaa esiintyä tietokannassa useampina kopioina. Kaikki EMBL-, GenBank- ja DDBJ-tietokannoissa olevat sekvenssit ovat julkisia eli niiden data on avointa, kaikkien käytössä olevaa tietoa (Tuimala 2007).

EMBL-, GenBank-, ja DDBJ on jaettu edelleen osastoihin (division). Yhteen osastoon kootaan esimerkiksi tiettyyn eliöön liittyviä sekvenssejä. Osastojakoa voidaan käyttää esimerkiksi tehtäessä nopeita samankaltaisuushakuja, sillä halutun tuloksen löytäminen pienestä tietokannasta on helpompaa ja nopeampaa kuin suuresta.

### *3.3.2.2 Genomitietokannat*

EBI:n ja Sanger Instituutin Ensembl-projekti ylläpitää tietokantaa, joka sisältää monisoluisien eliöiden, kasvien ja bakteerien genomeja. Genomeihin on koottu julkinen sekvenssiaineisto, joka sisältää tunnetut ja ennustetut geenit sekä geenien sijainnin kromosomistossa. Tietokannassa on aineistoa myös geenien diversiteetistä eli monimuotoisuudesta ja ekspressiosta eli ilmenemisestä sekä proteiineista. Ristiviitteet muihin tietokantoihin ovat erittäin kattavat.

Tietokannan avulla on mahdollista hakea esimerkiksi geenien oletettuja promoottorialuesekvenssejä. Tietokanta tarjoaa myös mahdollisuuden BLAST-hakuihin (Basic Local Alignment Search Tool) eri eliöiden genomeja vastaan. BLAST-ohjelma etsii samankaltaisia alueita DNA- ja aminohapposekvensseistä ja toimii kaikissa tietokannoissa.

DNA-sekvenssien hakuun soveltuu parhaiten GenBank- tai EMBL-tietokanta. Pidempien genomisekvenssien sekä myös promoottorisekvenssien etsimiseen paras tietokanta on Ensembl. Proteiinien tutkiminen kannattaa aloittaa Swiss-Prot (UniProt) -tietokannasta. Snipien eli yhden emäksen muutosten selvittämiseksi kannattaa käyttää Ensembl-tietokantaa, jossa on kattavasti tietoa snipeistä (Tuimala 2007).

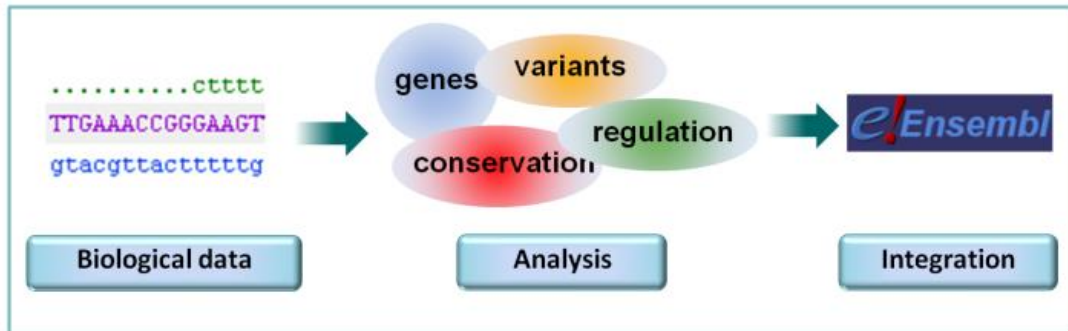
### 3.4 Mikä on NCBI?

NCBI (National Center for Biotechnology Information) on vuonna 1988 perustettu Yhdysvaltojen hallituksen koordinoima yksikkö, joka ylläpitää tietokantoja, jotka tarjoavat ajankohtaista informaatiota sekä työkaluja biolääketieteelle ja bioteknologialle. Merkittävimmät tietokannat ovat GeneBank ja Pubmed. GeneBank on NCBI:n, EMBL:n ja NIGin palveluita ylläpitämä, geenisekvenssejä sisältävä tietokanta, johon on tallennettu ensisijaiset sekvensointitulokset ja siksi siitä käytetään nimitystä primääritietokanta. Sitä ylläpitävät yhteistyössä NCBI (National Center for Biotechnology Information), EMBL (European Bioinformatics Institute) ja NIG (National Institute of Genetics). Yli puolet sekvensseistä on peräisin ihmisestä (*Homo sapiens*) tai hiirestä (*Mus musculus*). Esimerkiksi tiettyä geeniä vastaava sekvenssi saattaa esiintyä tietokannassa useampina kopioina. PubMed on kirjallisuustietokanta, jota biolääketiede hyödyntää. Se sisältää yli 4500 lehden julkaisutiedot ja tiivistelmät vuodesta 1971 alkaen. Tietokannoista voi hakea tietoa Entrez-haun avulla.

#### 3.4.1 Ensembl

Ensembl on tietokanta, joka tarjoaa keskitetysti kerättyä ja analysoitua tutkimustietoa selkärankaisten genomeista molekyylibiologian, genetiikan ja muiden alan tutkijoiden käyttöön. Plant Ensembl tarjoaa tutkimustietoa kasveista ja Ensembl Bacteria bakteereista.

Ensembl-tietokannat tarjoavat tietoa esimerkiksi geenisekvensseistä ja silmukoinnista, joka voi tuottaa erilaisia proteiineja sen mukaan, mitkä eksonit otetaan lähetti-RNA:han mukaan. Niitä voidaan tarkastella genomi, geeni ja proteiinitasolle asti.



Kuva 6. Ensembl tarjoaa järjestettyä ja helppokäyttöistä tietoa biologisesta datasta. (EBI 2 2019)

### 3.4.2 OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man tai Mendelian Inheritance in Man ylläpitää tietokantaa kaikista tunnetuista ihmisten sairauksista. OMIM-haun avulla, voidaan hakea tietoa ihmisten perimästä. OMIM-haku tehdään OMIM-tietokannasta, ja sen avulla voi saada päivitettyä tietoa geenin nimistä, rakenteesta, monimuotoisuudesta ja mahdollisista tauti-kytkennöistä sekä tärkeimmistä julkaisuista, jotka liittyvät aiheeseen. Esimerkiksi sirppisoluanemian OMIM-numero on 603903. Ensimmäinen numero kertoo tavan, jolla tauti periytyy. MIM-koodin edessä voi olla myös merkit \*, #, +, %, tai ^. Merkki kertoo paljonko minäkkin taudin periytyvyyteen liittyvistä geeneistä ja ilmiäsuista eli fenotyypeistä on tietoa.

Taulukko 2. Taulukko OMIM-numeroiden tulkinnasta.

1. numero	MIM-koodit	Periytymistapa
1	100000-199999	autosomaalinen, dominoiva lokus tai fenotyytit
2	200000-299999	autosomaalinen, resessiivinen lokus tai fenotyytit

3	300000-399999	X-kromosomaalinen lokus tai fenotyypit
4	400000-499999	Y-kromosomaalinen lokus tai fenotyypit
5	500000-599999	mitokondriaalinen lokus tai fenotyypit
6	600000	autosomaalinen lokus tai fenotyypit

# 603903

## SICKLE CELL ANEMIA

### Phenotype-Gene Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key	Gene/Locus	Gene/Locus MIM number
11p15.4	Sickle cell anemia	603903	AR	3	HBB	141900

Kuva 7. Sirppisoluanemian tiedot OMIM-tietokannasta. Haun tuloksiin tuli mukaan myös taudin yleinen kuvaus sekä kliiniset piirteet. (OMIM 2018)

## 3.5 Lukiossa käsiteltävät molekyylibiologian keskeiset osat

### 3.5.1 Geenitekniikka

Geenitekniikalla tarkoitetaan biologisen tiedon pohjalta kehitettyjä menetelmiä, joilla eliöiden DNA:ta eristetään, analysoidaan, muokataan ja siirretään soluihin. Geenitekniikan kehittäminen on poikkitieteellistä, koska menetelmät perustuvat solu- ja molekyylibiologian, molekyyligenetiikan ja biokemian lisäksi esimerkiksi insinööritytieteisiin. Geenitekniikan menetelmät ovat tarjonneet uusia mahdollisuuksia tutkia eliöitä ja auttaa ihmisiä ratkaisemaan terveyteen, ravinnontuotantoon sekä ympäristöön liittyviä ongel-

mia. Menetelmät kehittyvät valtavan nopeasti, ja niiden ansiosta voidaan geenejä siirtää eliölajista toiseen, tehdä tarkkoja diagnooseja sairauksista, korjata geenivirheitä ja kartoittaa nopeasti yksilön koko perimä.

### *3.5.2 DNA:n rakenne*

Geenit ovat DNA-molekyylin toiminnallisia jaksoja, jotka sisältävät solun toiminnan ylläpitämiseen tarvittavan tiedon. Geenitekniikan menetelmien kehittäminen ja käyttö edellyttävät DNA:n rakenteen ja geenien säätelyn sekä solun aineenvaihdunnan tarkkaa tuntemista.

Perinnöllinen informaatio on tallentuneena DNA:han neljän erilaisen emäksen avulla. Nämä emäkset ovat adeniini (A), tymiini (T), guaniini (G) ja sytosiini (C). Näistä emäksistä koostuvaa DNA-ketjua kutsutaan DNA-sekvenssiksi. DNA on kromosomeissa vastinjuosteina, jolloin tietyt emäkset muodostavat vastinparit: A-T, T-A, G-C, C-G. DNA:ssa olevat perintötekijät eli geenit muodostuvat tietyistä osasta DNA-sekvenssiä. Geneeissä kolmen emäksen jakso vastaa yhtä proteiinin rakenneosaa eli aminohappoa. Tästä käytetään nimitystä geneettinen koodi ja se on sama kaikissa organismeissa. Geeni koostuu sekä eksoneista eli koodattavista, tietoa eteenpäin vievistä alueista että introneista, jotka poistetaan sekvenssistä tiedon kuljetuksen aikana. Näissä ei -koodattavissa alueissa saattaa olla geenin säätelyyn, ohjaukseen sekä muuhun toimintaan liittyvää tietoa. Perimässä olevaa tietoa viedään eteenpäin RNA:n eli ribonukleiinihapon avulla. RNA muodostuu toisen DNA-vastinjuosteen kopiosta, mutta tymiini on korvattu urasiililla (U). Geenien sisältämän informaation perusteella rakentuu lähetti-RNA, joka toimii proteiinin rakennusohjeen välittäjänä DNA:n ja siirtäjä-RNA:n välillä. Tietyt RNA:n kolmen nukleotidin muodostumat (kodonit) vastaavat aina tiettyjä aminohappoja, joista sitten organismin rakennusaineet eli proteiinit muodostuvat.

### *3.5.3. Geenin rakenne*

DNA on kemialliselta koostumukseltaan samanlaista kaikilla eliöillä, mutta geenit eivät ole rakenteeltaan ja toiminnaltaan samanlaisia tumallisilla ja tumattomilla soluilla. Tumallisissa soluissa jokainen geeni muodostuu koodaavasta alueesta ja säätelyalueesta.

Koodaavalla alueella on eksoneita ja introneita. Intronit silmukoidaan pois, kun geeniä luetaan lähetti-RNA:ksi. Tämä on tärkeää huomioda geenitekniikassa, esimerkiksi silloin, kun ihmisen genejä siirretään bakteerisoluun, koska bakteerin DNA ei sisällä introneja.

#### 3.5.4 Entsyymit geenitekniikan työkaluina

Geenitekniikassa tarvitaan monia entsyymejä. Geenitekniikan kannalta tärkein entsyymi on DNA-polymeraasi, joka rakentaa DNA-juosteet eri suuntiin. Entsyymi pystyy liittä-  
mään oikean nukleotidin aina edellisen nukleotidin sokeriosan OH-päähän, joten puolet täytyy kopioida vastakkaisiin suuntiin. DNA-polymeraasi voi kiinnittyä vain kaksois-  
juosteeseen, minkä vuoksi se tarvitsee toimiakseen alukkeen, joka on solussa pätkä RNA:ta. DNA-polymeraasin lisäksi geenitekniikassa tarvitaan monia muitakin entsyymejä, kuten proteiineja pilkkovia proteaaseja, katkaisu- eli restriktioentsyymejä, liittäjä-  
entyymejä sekä käänteiskopioijaentsyymejä. Ilman entsyymejä perimän tutkiminen ja perimän muokkaus olisi mahdotonta.

### 3.6 Keskeisimmät käsitteet

Opiskelijat ovat ennen biologian 5. kurssille tuloaan käyneet biologian 3. kurssin, jossa on käyty läpi solubiologian keskeisiä käsitteitä. Useimmilla opiskelijoilla kurssin suorittamisesta on aikaa pari kuukautta, minkä aikana käsitteet helposti unohtuvat. Valitsin tutkimukseeni 18 käsitettä, jotka opiskelijoiden on selitettävä ennen biologian 5. kurssin alkua. Tällä pyrin testaamaan, miten hyvin opiskelijat osaavat kyseiset käsitteet. Käsitteiden osaaminen korreloi suoraan kurssimenetyksen kanssa. Myös kurssilla olevien tehtävien suorittaminen helpottuu, kun nämä peruskäsitteet ovat hallussa.

Käsite	Selitys
geeni	Solun ja eliön elintoimintoja sekä ominaisuuksien kehitystä ohjaava toiminnallinen DNA:n jakso. Geeni sisältää informaation

	tietyn proteiinin tai RNA-molekyylin valmistamiseksi. Geeni koostuu tumallisilla eliöillä säätelyalueesta ja koodaavasta alueesta. Pätäkä DNA-nauhaa. Tietty DNA kohta.
alleeli	Geenin vaihtoehtoinen muoto, joka on syntynyt mutaation tuloksena. Vastinkromosomien saman lokuksen alleelit voivat olla erilaiset tai samanlaiset.
lokus	Geenin tarkka paikka kromosomissa. Saman lokuksen geenit ovat keskenään alleeleja eli vastingeenejä.
DNA	Deoksiribonukleiinihappo. Solujen perinnöllistä informaatiota sisältävä molekyyli. Se koostuu nukleotideista, joiden rakennusosia ovat fosfaattiosa, deoksiriboosikeri sekä emäsosa. DNA on pysyvä, pitkä ja kierteinen kaksoisjuoste, jota on tumassa, mitokondrioissa ja viherhiukkasissa.
nukleotidi	Nukleiinihappojen rakenneosa, joka koostuu sokeri-, fosfaatti- ja emäsosasta.
emäsosa	Nukleotidin rakenneosa DNA:ssa ja RNA:ssa. DNA:n emäsosia ovat adeniini, tymiini, guaniini ja sytosiini. RNA:ssa tymiinin tilalla on urasiili.
eksoni	Geenin koodaavan alueen jakso, jonka informaatio siirtyy lähetti-RNA:han ja sitä kautta proteiinisynteesissä syntyvään aminohappoketjuun.
introni	Tumallisilla eliöillä geenin proteiinia koodaavan alueen jakso, joka ei sisällä proteiinin rakentamisessa tarvittavaa informaatiota.
metafaasi kromosomi	Kromosomi on tumallisilla eliöillä tumassa

	sijaitseva DNA:sta ja proteiineista muodostuva kokonaisuus, jossa geenit sijaitsevat. Metafaasi kromosomi on X:n muotoinen, koska se on kahdentumassa. Muut kuin metafaasi kromosomit ovat I:n muotoisia.
RNA	Ribonukleiinihappo. Rakentuu nukleotideista, joissa on riboosisokeri, fosfaattiosa ja emäsosa. RNA:ta on useita tyyppejä, kuten lähetti-RNA, siirtäjä-RNA ja ribosomi-RNA. Helposti hajoava, usein 1-juosteinen.
autosomaalinen periytymistapa	Muissa kuin sukupuolikromosomeissa tapahtuva periytyminen.
dominoiva ominaisuus	Vallitseva ominaisuus. Dominoiva ominaisuus peittää alleen resessiivisen eli peittyvän ominaisuuden.
resessiivinen ominaisuus	Peittyvä ominaisuus. Peittyy vallitsevan ominaisuuden alle.
promoottori/ promoottorialue	Juuri ennen transkription aloituspaikkaa sijaitseva geenin säätelyalueen osa.
Geneettinen koodi	Universaali perimän rakenne. Kolmesta peräkkäisestä emäksestä muodostuneet kodonit määräävät, mikä aminohappo liitetään seuraavaksi kasvavaan aminohappoketjuun.
DNA-sekvenssi	DNA:n emäsjärjestys
aminohapposekvenssi	Aminohappojen järjestys aminohappoketjussa. Proteiinin primäärirakenne.
X-kromosomaalinen periytymistapa	Sukupuoleen sitoutunut periytymistapa. Piirre on yleisempi miehillä kuin naisilla, koska miehet perivät äidiltään X-kromosomin ja isältään Y-kromosomin. Naiset perivät sekä isältä että äidiltä X-kromosomin.



### 3.7 Taustatietojen laajentaminen

#### 3.7.1 Miten tutkittavat kohteet on valittu?

Olen valinnut kohteet opiskelijoiden tutkittavaksi sen mukaan, miten ne tulevat esiin lukion biologian kursseilla sekä miten kohteista löytyy tietoa eri tietokannoista, jotta voin laatia opiskelumateriaalia, joka hyödyntää jo opittua tietoa ja jota opiskelijoiden on miellyttävää etsiä heille vielä tuntemattomista tietokannoista. Lisäksi oli tärkeää, että kukin kohde periytyy suhteellisen yksinkertaisesti ja kohteiden molekyyligeneettinen tausta tunnetaan ja se osataan liittää ilmiäsuun eli fenotyyppiin. Sirppisoluanemia, laktoositoleranssi sekä punavihervärisokeus käydään risteytystehtävien yhteydessä läpi biologian 3. kurssilla. Huntingtonin tauti tulee esiin biologian 5. kurssilla. Yhdestäkään taudista ei oppikirjoissa kuitenkaan ole selitystä, niin syntytavasta tai tarkasta periytymisestä. Punavihervärisokeus on tarkin esimerkki, koska sitä käytetään lähes poikkeuksetta esimerkkinä sukupuoleen sitoutuneesta periytymistavasta. Tärkeää onkin, että koostan kustakin kohteesta tietopaketin opettajille ja opiskelijoille sekä liitän siihen tehtävät vastauksineen mukaan. Näin tutkittavat kohteet ja niihin laadittujen tehtävien avulla molekyylibiologian käsitteet saadaan konkreettisemmiksi ja selvemmiksi opiskelijoille käyttämällä todellista, verkosta löytyvää dataa.

#### 3.7.2 Mitä ovat SNP:t?

SNP eli snippi (SNP) on populaatiossa esiintyvä pistemutaation aiheuttama ero DNA-ketjussa, geneettinen polymorfismi joka perustuu yksittäisen emäsparin vaihdokseen. Pistemutaatiolla tarkoitetaan yhden emäksen muuttumista DNA-jaksossa. Yksittäisiä pistemutaatioita tapahtuu soluissamme jatkuvasti, ja useimmat niistä osuvat sellaiselle perimäalueelle, joka ei koodaa mitään geeniä. Tavallisesti niistä ei koidu mitään haittaa, mutta aktiivisen geenin tai sen promootorin alueelle sattuessaan ne voivat aiheuttaa muutoksia geenin koodaaman proteiinin toiminnassa tai sen rakenteessa. Proteiinia koodaavan alueenkaan pistemutaatio ei aina aiheuta muutoksia syntyvässä valkuaisai-

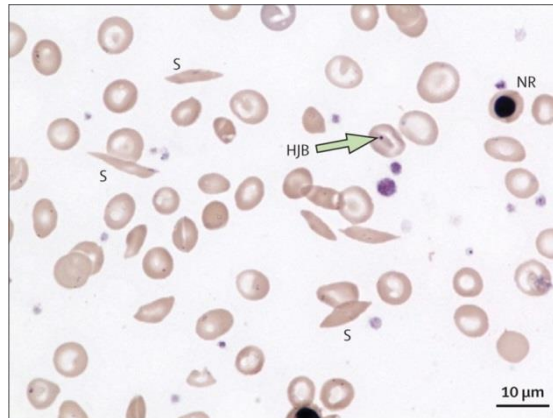
neessa, sillä aminohappoja koodaavien kolmen emäksen mittaisten ryhmien eli kodonien viimeisen emäksen muuttuminen ei yleensä johda aminohapon muutokseen polypeptidiketjussa. Osa pistemutaatioista kuitenkin aiheuttaa toisinaan hyvinkin suuria muutoksia tuotettavassa valkuaisaineessa. Valkuaisainetta koodaavalle alueelle osunut yhden tai kahden emäksen mittainen deleetio tai insertio on yleensä kohtalokas valkuaisaineen valmistuksen suhteen, sillä seurauksena on lukukehyyksen siirtymä ja tyypillisesti ennenaikainen lopetus.

Yhden nukleotidin korvautuminen toisella eli pistemutaatio on yleisin geenivirhe. Se johtaa usein väärän aminohapon ohjautumiseen paikalle. Tällöin proteiinin rakenne muuttuu ja sen normaali toiminta saattaa häiriintyä tai estyä kokonaan. Pistemutaatio voi aiheuttaa myös normaalin aminohappokodonin muuttumisen lopetuskäskyksi, jolloin tuloksena on lyhentynyt ja yleensä toimintakyvytön valkuaisaine. Deleetiot eli emäsparien puutokset ovat usein muutaman emäsparin mittaisia tai voivat käsittää kokonaisen geenialueen. Pienet, yhden tai muutaman emäsparin deleetiot aiheuttavat yleensä valkuaisaineen lukukehyyksen rikkoutumisen. Joitakin vääriä aminohappoja syntetisoituu, mutta jossakin vaiheessa väärä lukukehys aiheuttaa lopetuskäskyn syntymisen. Joskus harvoin deleetio poistaa yhden tai useamman kolmen emäksen jaksos, jolloin aminohappoja jää puuttumaan valkuaisaineesta. Suuret deleetiot aiheuttavat luonnollisesti valkuaisaineen täydellisen puuttumisen, ja seuraukset ovat lähes poikkeuksetta vakavia. (Jalanko et al. 1996)

### *3.7.3 Sirppisoluanemia*

Sirppisoluanemia (HbS) on yleisin vakava monogeeninen sairaus, joka on löydetty jo vuonna 1910. Sen synty selvitettiin jo yli 60 vuotta sitten. Periytyminen tapahtuu autosomissa resessiivisesti ja aiheutuu  $\beta^S$ -alleelin homotsygotiasta. Tauti aiheuttaa hemoglobiinin rakennemuutoksen, joka johtaa punasolujen eli erytrosyyttien sirppiytymiseen. Sirppiytyminen aiheutuu globiinin beetaketjua koodaavassa ( $\beta$ -globiini) geenissä tapahtuneesta mutaatiosta. Geenin 17. nukleotidin emäs on muuttunut tyymiinistä adeniiniksi ja globiinin beetaketjun kuudes aminohappo on muuntunut näin ollen valiinista glutamiinihapoksi. Tämä mutaatio tuottaa hydrofobisen motiivin hapettuneessa (deoxygenated) HbS tetrameerissä, joka saa aikaan hemoglobiinin  $\beta 1$ —ja  $\beta 2$  —ketjujen sitoutumisen yhteen. Tämä kristallisaatio eli kiteytyminen tuottaa polymeerisen tuman, joka kasvaa ja täyttää punasolun. Tämä puolestaan muuttaa punasolun rakennetta ja joustavuutta tuot-

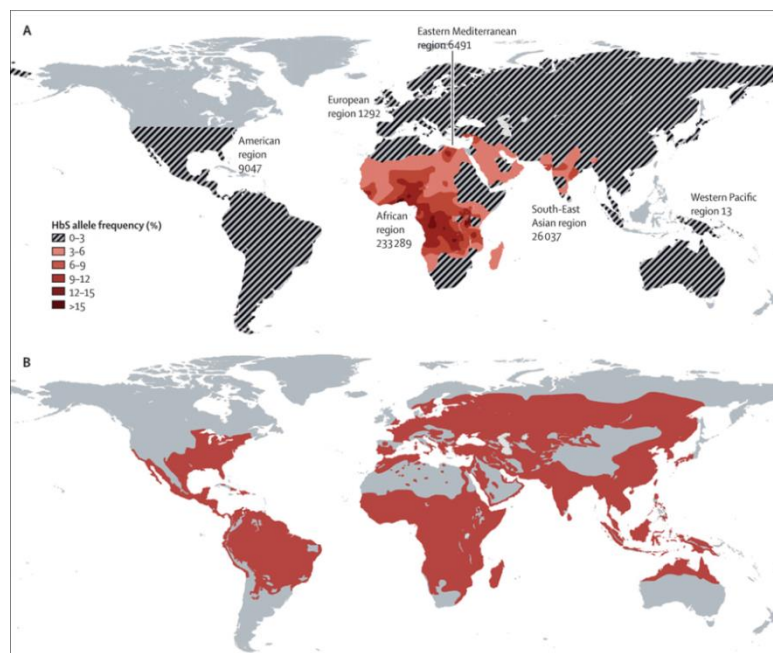
taen oksidatiivista stressiä punasolulle. Sirppisoluanemia aiheutuu  $\beta^S$ -alleelin homotsygotiasta.



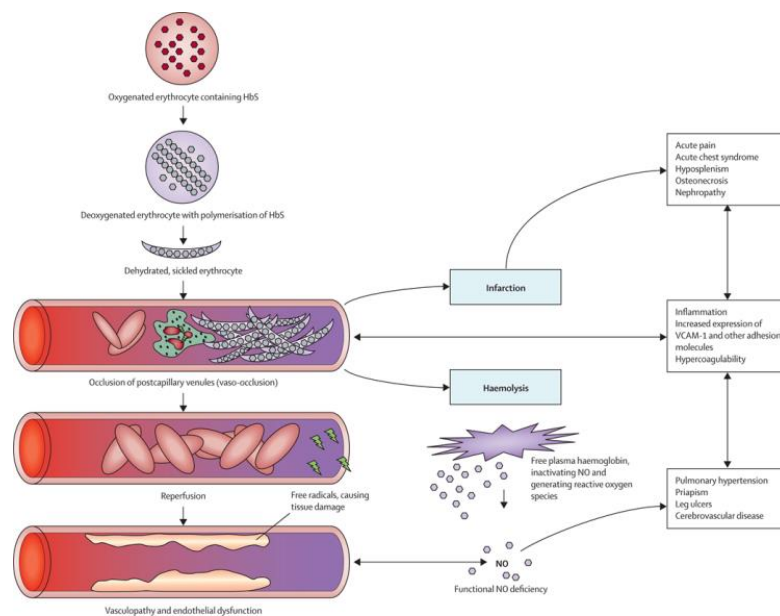
Kuva 8. Sirppisoluanemiaa sairastavan henkilön solunäyte. S = sirppiytynyt punasolu, HJB = Howell-Jolly bodies (pieni dna-keräytymä, joka on tyypillinen pyöreissä punasoluissa sirppisoluanemiaa sairastavilla henkilöillä) ja NR = tumallinen punasolu (poikkeava solutyyppi aikuisilla) (Rees ym. 2010).

HbS esiintyminen painottuu erityisesti Afrikkaan, jossa on tietyille alueelle spesifejä afrikkalaisia haplotyyppejä (Senegal, Benin, Bantu ja Kamerunin haplotyyppit) sekä Aasian haplotyyppi (Arabian-Intian haplotyyppi). Haplotyypillä tarkoitetaan tiiviisti kytkeytyneiden alleelien ryhmää, joka periytyy tavallisimmin yhtenä yksikkönä. Siinä tiedetään, mitkä alleelit periytyvät isältä ja mitkä äidiltä. Haplotyypeillä mutaatio tapahtuu aina tietyssä kromosomissa eli sen ympärillä on aina tietyt alleelimuodot. Rekombinaatio muokkaa ajankuluessa perimää, mutta prosessi etenee hitaasti, vain muutama crossing over per sukupolvi. Näistä voidaan päätellä, että HbS:n aiheuttama mutaatio on kehittynyt näillä alueilla sattuman kautta hitaasti. Todennäköisyys, että malaria on aiheuttanut alkujaan HbS:n mutaation on suuri. Heterotsygoottisena yksilö on resistentti malarialle ja heillä on usein lievä anemia. Kantajat eivät siis juuri kärsi geenimuutoksesta, mutta heillä on huonompi rasituksen, kuumuuden ja matalamman happiosapaineen sietokyky kuin normaalilla väestöllä. Homotsygoottisena sirppisoluanemia haitallisempi, koska yksilö kärsii usein voimakkaasta anemiasta. Tosin hän ei sairastu malariaan,

koska malarialoiso ei voi hyödyntää elinkierrossaan sirppimäisiä punasoluja. Tästä käytetään käsitettä ylidominanssi, koska heterotsygootin elinvoima on parempi kuin kummankaan homotsygootin (Rees ym. 2010). Tällä hetkellä sirppisoluanemiaa sairastavan elinajanodote on noin 50 vuotta. Suurin esiintyvyys, 15-40 % on Saharan eteläpuoleisen Afrikan alueella, koska siellä esiintyy malariaa. Alueella keskimäärin puolet ovat terveitä, yhdeksän prosenttia sirppisoluanemiaa sairastavia ja loput heterotsygootteja. Yhdysvaltain afroamerikkalaiset ihmiset sairastavat huomattavasti vähemmän sirppisoluanemiaa kuin afrikkalaiset. Alueella ei esiinny malariaa, joten taudista ei ole etua. Siellä ilmentyvyys on noin 10-15 %. Satojen vuosien aikana heikompi selviytyvyys ja siten jälkeläisten pienempi määrä on vähentänyt haitallisten geenimuotojen määrää ja siten taudin esiintyvyyttä. Pohjois-Euroopassa malarian esiintyvyys on 1/150, mutta osuus on kasvamassa muun muassa muuttoliikkeen vuoksi. Välimeren alueella esiintyvyys on korkeampi 1-15 %, mikä johtuu siitä, että alue sijaitsee lähempänä malariariskialueita, ja malaria-alueilta on osin voimakastakin muuttoliikettä Välimeren alueen valtioihin. Tulevaisuudessa Euroopassa luonnonvalinta kohdistuu todennäköisesti alleeleja vastaan, ei niinkään tasapainottamassa malarian esiintyvyyttä (Rees ym. 2010). Malaria on muuntautumiskykyinen loinen. Tällä hetkellä *Plasmodium*-lajeja tunnetaan kuusi. Keski- ja eteläisessä Afrikassa esiintyy tappavin *Plasmodium falciparum*-loinen, joka on lääkkeille resistentti. Sitä levittävät *Anopheles*-sukuun kuuluvat hyttyset, joita esiintyy kaikilla mantereilla.



Kuva 9. Sirppisoluanemian sekä muiden sirppisolupoikkeamien aiheuttavan alleelin esiintyminen maailmassa. Kartta kertoo sairastuneiden määrän vuodessa (arvio). Kartassa B on esitetty malarian levinneisyys ennen kuin malarian leviämiseen on puututtu lääketieteellisin keinoin (Rees ym. 2010).



Kuva 10. Sirppisoluanemian kehittyminen ja taudin vaikutukset. Kuvan vasemmassa laidassa hapettuneen, HbS:n sisältävän punasolun muuttuminen punasoluksi, jossa HbS kasautuma sekä edelleen sirppiäytynyt, kuivunut punasolu. Punasolutyypit on esitetty vasemman reunan alaosassa verisuonen sisällä. Oikealla kuvassa on esitetty sirppisoluanemian aiheuttamaa oireistoa, kuten kipua, heikentynyttä vastustuskykyä sekä munuaisten toiminnan häiriöitä (Rees ym. 2010).

### 3.7.4 Huntingtonin tauti

Huntingtonin tauti on autosomaalisesti ja dominoivasti periytyvä, etenevä sairaus, joka puhkeaa tavallisimmin keski-iässä. Oireet ilmaantuvat yleensä 30-50 vuoden iässä. Tauti on diagnosoitu ensimmäisen kerran jo vuonna 1872, jolloin esitettiin seuraavaa: 1) tauti esiintyy suvuittain eikä ”hyppää sukupolven yli”; 2) motoristen oireiden lisäksi esiintyy psyykkisiä ja kognitiivisia oireita; 3) tauti puhkeaa yleisimmin vasta aikuisiällä. Siinä esiintyy nykimistä, lihasjäykkyyttä, koordinaatiokyvyn heikkenemistä, kognitiivisten taitojen heikkenemistä ja käyttäytymisvaikeuksia. Oireet aiheutuvat tiettyjen hermosolujen vähenemisestä sekä aivokuorukan ja häntätumakkeen surkastumisesta.

Tauti aiheutuu huntingtiini-nimistä valkuaista ohjelmoivan geenin virheellisestä CAG-emästoistojakson pidentymästä, joka keskittyy HTT-geenin alkuun, ensimmäiseen eksoniin. Eksonin alussa on normaalisti n. 7-26 kertaa toistuva CAG-emäskolmikko (sytoosiini-adeniini-guaaniini), joka koodaa glutamiini-aminohappoa, joka on yksi valkuaisaineiden rakennusosanen. Huntington-potilailla CAG-kolmikoita on normaalia enemmän. Kun toistoja on enemmän kuin 41, henkilö sairastuu varmasti jossain elämänsä vaiheessa, kun toistoja on 36-40 henkilöllä on suuri mahdollisuus sairastua. HTT-geeni sijaitsee kromosomin 4 lyhyen varren alue p16.3:ssa. Geeni sisältää huntingtiini-valkuaisaineen koodin. Tämä valkuaisaine on tärkeä jo sikiökehityksessä, sillä sen puuttuessa sikiö kuolee. Huntingtiini vaikuttaa keskushermoston lisäksi laajasti muissakin elimissä ja on yhteistyössä ainakin noin parin sadan muun valkuaisaineen kanssa. CAG-kodonimäärän kasvu pidentää huntingtiinia useilla glutamiinihapoilla (polyglutamiinijakso). On edelleen epäselvää, mikä tässä muutoksessa on soluille haitallisinta (Sipilä 2019, OMIM 2018).

Huntingtonin taudin sairastumisriski voidaan selvittää jo vastasyntyneeltä. Koska Huntingtonin tauti on vallitsevasti periytyvä sairaus, sairastuu jokainen virheellistä geeniä kantava jossain elämänsä vaiheessa tähän sairauteen. Jos jompikumpi vanhemmista sairastaa tautia, poikkeavan geenin saamisen todennäköisyys on hänen lapsensa kohdalla 1:2 eli 50 prosenttia. Riskiryhmään kuuluvan henkilön verinäytteestä saadaan ennustavassa geenitestissä selville, onko testattavalla virheellinen geeni, joka tulee aiheuttamaan hänen sairastumisensa Huntingtonin tautiin (OMIM 2018). Lasta odottava voi myös pyytää sikiötutkimukseen selvittääkseen, onko tulevalla lapsella virheellinen geeni. Alkiodiagnostiikassa voidaan ennen keinohedelmötetyn alkion istuttamista kohtuun

selvittää, sairastuuko lapsi Huntingtonin tautiin. Tämä aiheuttaa kuitenkin eettisiä ongelmia, jos selviää että esimerkiksi vanhemmalla tai lapsella on sairaus, jota ei voi parantaa. Koska ihmisen perimä on kutakuinkin muuttumaton, geenitestauksen tulos on yleensä pysyvä. Tuloksella on vaikutusta sekä testattuun yksilöön että hänen lähipiiriinsä.

### *3.7.5 Laktoosintoleranssi*

Laktoosi-intoleranssi on vaiva, jossa laktaasi-entsyymiä ei muodostu, eikä elimistö näin ollen pysty pilkkomaan laktoosia eli maitosokeria. Vain pilkkoutunut maitosokeri pystyy imeytymään elimistöön. Kun maitosokeri ei pilkkoudu, se jää elimistöön ja aiheuttaa vatsakipua ja ilmavaivoja sekä usein löysiä ulosteita. Oireet johtuvat siitä, että maitosokeri kulkee ohutsuolen läpi paksusuoleen, jossa bakteerit käyttävät sitä ravinnokseen.

Laktaasi-entsyymien puuttuminen aikuisilla on ollut alkujaan normaalia, koska luonnossa elävä ihminen joi äidinmaitoa vain lapsena, mutta ei saanut aikuisena maitoa. Luontais-taloudessa elävällä aikuisella laktaasi-entsyymiä ei tarvittu, minkä vuoksi sen vaikutus lakkasi lapsella 5-12 vuoden iässä. Laktaasi-entsyymien geenissä on kauan sitten tapahtunut mutaatio, minkä vuoksi entsyymi ei häviä ihmisen kasvaessa. Tämä on aiheuttanut laktoosintoleranssin, joka periytyy autosomaalisesti dominantisti. Kun ihminen siirtyi maanviljelystä karjankasvatukseen ja alkoi käyttää maitoa ravinnossaan, uusi geenimuoto on ollut edullisempi kuin vanha ja se on yleistynyt. Afrikassa ja Aasiassa elävillä alkuperäiskansoilla on useimmiten vallitsevana alkuperäinen, vanha geenimuoto ja sen vuoksi useimmilla heistä on laktoosi-intoleranssi. Karjankasvatuksen leviäminen Eurooppaan edisti mutaation leviämistä ja aiheutti sen, että aikuisväestölle kehittyi kyky käyttää maitotuotteita (Rejane ym. 2012, Jobling ym. 2014).

Laktoosintoleranssia aiheuttaa useampi eri alleeli. LCT-geeni ohjaa laktaasi-entsyymien valmistusta. Se sijaitsee kromosomi 2 pitkän varren alueella 21 ja käsittää 17 eksonia. (Rejane ym. 2012) Aikuisilla, joilla on laktoosi-intoleranssi, LCT-geenin ekspressio on heikentynyt, minkä vuoksi laktaasi-entsyymiä ei muodostu. LCT-geenin säätelyalue sijaitsee MCM6-geenin lähellä. MCM6-geeni tuottaa ohjeita, jotka valmistavat helikaa-

sina toimivia proteiineja. Helikaasit kiinnittyvät tietyille DNA:n alueille ja muuttavat niiden rakennetta. Ne henkilöt, jotka ovat perineet muutokset tällä säätelyalueella, sievät laktoosia koko elämänsä ajan ja heillä on laktoositoleranssi. (Rejane ym. 2012)

### *3.7.6 Punavihervärisokeus*

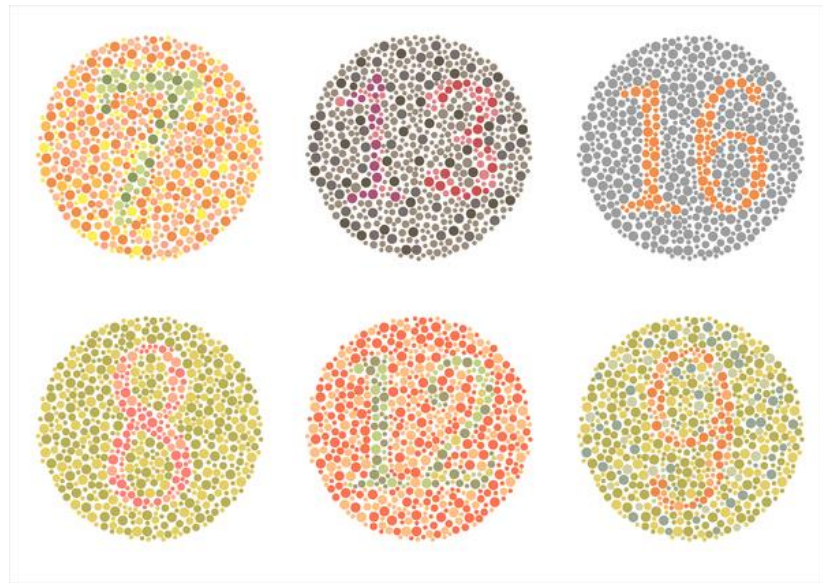
Selkärankaisilla, kuten matelijoilla ja linnuilla on usein erittäin hyvä värien näkökyky. Ihmiset ja muut kädelliset näkevät värejä myös hyvin, mutta suurin osa nisäkkäistä ei näe värejä yhtä hyvin. Esimerkiksi monilla yöllä liikkuvilla nisäkkäillä, kuten kissoilla, värinäkö on rajattu ja ne näkevät todennäköisesti pastellisävyjä valoisaan aikaan. (Jobling ym. 2014). Alkujaan nisäkkäillä ei ollut värinäköä, koska ne liikkuivat öisin. Evoluution myötä apinoille kehittyi dikromaattisen värinäön rinnalle trikromaattinen värinäkö, jossa ne erottivat punaisen, vihreän ja sinisen. Tämä trikromaattinen värinäkö on periytynyt ihmisille evoluution myötä. On todennäköistä, että trikromaattista värinäköä tarvittiin muun muassa erottamaan kypsät hedelmät raaoista sekä tunnistamaan viholliset. Värinäkö on siis sopeuma ympäristöön. Etelä- ja Keski-Amerikan apinoilla esiintyy tutkittua värisokeutta. Osa apinoista näkee erityisen hyvin punaisia värisävyjä, mutta eivät juuri muita värejä. Osa näkee taas sinisen ja vihreän sävyjä, mutta eivät punaisen sävyjä. Monet matelijat aistivat infrapunasäteilyä ja mehiläiset UV-taajuuksia (Jobling ym. 2014). Värinäkö on kehittynyt siis eri lajeilla erilaiseksi evoluution myötä.

Ihmisellä on trikromaattinen värinäkö, joka perustuu kolmenlaisiin tappisoluihin, jotka aistivat punaista, sinistä ja vihreää valoa. Näistä käytetään nimitystä fotopsiini. Pienet erot opsiini -proteiinissa saavat aikaan sen, että tappisolut aistivat valon eri aallonpituuksia. Mutaatiot fotopsiinia koodaavissa proteiineissa saavat aikaan epänormaalin värinäön (Jobling ym. 2014).

Värisokeudella tarkoitetaan geneettisistä syistä aiheutuvaa värinäön puutteellisuutta. Värisokeus voi olla täydellistä (tritanopia), keltasinivärisokeutta (deutanopia) tai punavihervärisokeutta (protanopiaa) riippuen siitä, kuinka moni ihmisen silmän kolmesta aistinreseptorin näköpigmentistä jää kehittymättä. Punavihervärisokeus on yleisin väri-



sokeuden muoto, joka ilmenee Euroopassa noin 5-8%:lla miehistä ja 0,4-0,6 %:lla naisista. Se periytyy X-kromosomaalisesti resessiivisesti.



Kuva 11. Punavihervärisokeutta mittaava testi. Mikäli puna- tai viherherkät tappisolut puuttuvat tai eivät toimi kunnolla, ihminen on punavihersokea. Hänen on silloin vaikea erottaa punaisia ja vihreitä värisävyjä toisistaan, mikä havaitaan testikuvion avulla. Henkilö, joka kärsii punavihervärisokeudesta ei näe testin numeroita. (NIH 2018)

Silmän verkkokalvolla on kahdenlaisia aistinsoluja, sauva- ja tappisoluja. Sauvasoluja on enemmän kuin tappisoluja. Ne toimivat hämärässä ja niiden viestien perusteella muodostuu mustavalkoinen kuva. Tappisolut vaativat kirkkaan valon ja niiden avulla voidaan nähdä värejä. Tappisoluja on eniten verkkokalvon keskellä olevan keltatäplän alueella. Sen keskellä on keskikuoppa eli tarkannäkemisen alue, jossa on vain tappisoluja. Tämän vuoksi hämärässä ei voi nähdä aivan tarkasti. Molemmissa aistinsolutyypeissä valo vaikuttaa reseptoriproteiiniin, näköpigmenttiin, joka hajoo valon vaikutuksesta

ja aiheuttaa aivoihin kulkevan hermoimpulssin. Sauvasolujen näköpigmentti on rodopsiinia eli näköpurppuraa, joka hajoaa valon vaikutuksesta opsiiniksi (proteiini) ja retinaaliksi, joka on A-vitamiinin johdannainen. Kirkkaasta valosta hämärään astuttaessa ei nähdä yleensä mitään, koska näköpigmentti on pilkkoutuneena. Toimivan, uuden pigmentin muodostus vie aikaa n. 20-30 minuuttia.

Värien näkeminen perustuu tappisolujen toimintaan. Tappisolut ovat herkkiä joko siniselle, vihreälle tai punaiselle valolle. Kukin tappisolutyyppe absorboi herkimmin tiettyä valon aallonpituutta, koska jokaisella on vähän erilainen pigmentti. Aivot saavat näiden yhteisvaikutuksena impulssin ja kykenevät vertaamaan eri tappisolujen aktivoitumistasetta, minkä perusteella voimme erottaa hyvin suuren määrän eri värisävyjä.

Punavihervärisokeudessa mutaatio on tapahtunut geneeissä OPN1LW ja OPN1MW, jotka tuottavat ohjeita kahden opsiini-pigmentin muodostumiseen tappisoluissa. Mutaatio aiheuttaa epänormaalin opsiinin muodostusta L- ja M- tappisoluissa, mikä vaikuttaa punaisen ja vihreän näkemiseen. OPN1LW tuottaa ohjeita keltaiselle/oranssille herkän opsiinin muodostukselle. Tappisoluje, joissa on tätä opsiinia, kutsutaan L-tapeiksi. OPN1LW sijaitsee toisen opsiinipigmenttogeneeni, OPN1MW vieressä X-kromosomissa. OPN1MW tuottaa ohjeita siniselle ja vihreälle herkän opsiinin muodostukselle. Useilla ihmisillä on yksi kopio OPN1LW geenistä ja yksi tai useampi kopio OPN1MW-geenistä jokaisessa X-kromosomissa. DNA:n säätelyalue, lokusta kontrolloiva alue LCR, säätelee näiden geenien aktiivisuutta. (NIH 2018:2)

### *3.7.7 Crispr-tekniikka, biotekniikan hae ja korvaa-toiminto*

Crispr-tekniikat ovat merkittävien geenitekniikan innovaatioista tällä vuosikymmenellä. Ne keksittiin vuonna 2012. Menetelmällä voidaan muuttaa organismin perimää täsmällisesti. Tavallisesti sen yhteydessä käytettävä Cas9-endonukleasientsyymi on alkujaan bakteereiden käyttämä DNA:ta pilkkova proteiini, jolla bakteerit taistelevat viruksia vastaan. Kun bakteerit ovat saaneet virusinfektion, mutta ovat onnistuneet tuhoamaan viruksen, bakteeri ottaa muistijäljen viruksen perimästä Crispr-nimiseen alueeseen omassa perimässään. Tästä muistijäljestä bakteeri kykenee muodostamaan pienen ohjaus-RNA-molekyylin, joka sisältää peilikuvan viruksen emäsjärjestyksestä. Kun bakteeri liittyy Cas9-entsyymiin ja ohjaus-RNA:n yhteen, syntyy geenileikkuri, jonka nimi on Crispr-

Cas9. Kun virus yrittää uudelleen infektoida bakteerin, ohjaus-RNA tarttuu viruksen DNA:han ja Cas9 leikkaa sen poikki. Useampia eri bakteerien CRISPR-Cas systeemejä on tunnistettu, mutta *Streptococcus pyogenes* -bakteerin CRISPR-Cas9 systeemi on eniten tutkittu ja se myös soveltuu parhaiten geenimuokkaukseen nisäkässoluissa. Menetelmää on erityisen helppo hyödyntää niillä organismeilla, joiden perimä tunnetaan täysin, kuten ihmisillä. Riittää, että suunnittelee DNA-sekvenssiä vastaavan RNA:n ja liittää RNA:n Cas9-leikkuriin. Käytännön toteutus on usein hieman hankalampi. Katkaistu DNA korjataan yleensä joko NHEJ- (non-homologous end joining) tai HR-reittiä (homologous recombination). NHEJ on yleensä epätäydellinen mikä voi aiheuttaa indelmutaation eli insertio-deleetio-mutaation ja näin ollen geenin toiminnan pysyvän estymisen (knockout). Vaihtoehtoisesti katkaisukohtaa voidaan muokata toivotulla tavalla (knockin) erillisen DNA-templaatin avulla (homology directed repair eli HDR). Useimpien tähän mennessä kehitettyjen hoitojen haittapuolena on kuitenkin hoidon toteuttamisen vaikeus: hoidettavat solut on eristettävä, solujen DNA on muokattava ja geenimuokatut solut on palautettava potilaaseen. (Le Page 2017, Le Page 2017:2). Ongelmia aiheuttavat eettiset kysymykset ja se, saako esimerkiksi ituradan perimää lähteä muuttamaan, jolloin korjattu ominaisuus periytyy jälkeläisille. Tekniikalla saataisiin korjattua esimerkiksi yhden emäksen mutaatioista aiheutuneita sairauksia. Tekniikkaa voidaan hyödyntää myös kasveilla, vaikka siitä ei välttämättä laajasti tulisikaan kasvinjalostuksen keinoa. Sillä voidaan muokata kasvien fitnessiä eli kelpoisuutta ja tuottaa sellaisia kasveja, jotka kestävät paremmin tauteja, kuivuutta, kylmyyttä, kuumuutta ja suolaista maaperää. Kasveihin saadaan tuotettua myös nykyistä parempi ravinnekoostumus, maku, sekä säilyvyys- ja viljelyominaisuudet. Torjunta-aineiden käyttö vähenee, kun kasvit saadaan vastustuskykyisiksi tuhohyönteisille. Tekniikka voisi pelastaa tärkeät ruokakasvit kuin vehnän ja banaanin, joita kasvitaudit uhkaavat. Yhdysvalloissa Crispr-cas9 –tekniikalla jalostettuja kasveja ei ole määritetty geenimuunnelluiksi kasveiksi, koska niitä ei voida erottaa muilla menetelmillä jalostetuista kasveista.

## **4. Tutkimuksen toteuttaminen**

### **4.1. Yleistä**

Tutkimuksen tavoitteena on tarkoitus selvittää lukio-opiskelijoiden käsitteiden oppimista sekä sitä, miten käytännön esimerkkeihin tutustuminen vahvistaa molekyylibiologian syvempää osaamista.

Tutkimus toteutettiin Puolalanmäen lukiossa huhti-toukokuussa vuonna 2018 biologian 5. kurssilla (Biologian sovellukset). Ennen varsinaista tutkimuksen suorittamista pohdin muiden lukioden mukaan ottamista, mutta päätin hyödyntää vain yhden lukion opiskelijoista koostuvaa tutkimusryhmää, jotta ryhmäkoosta ei tulisi liian suuri ja tulosten läpikäyminen olisi helpompaa. Tähän vaikutti myös käytännön toteutus, koska suurin osa biologian 5. kursseista on eri lukioissa eri aikaan. Biologian 5. kurssin ryhmiä oli lukiossa kaksi, joiden opetus tapahtui samassa jaksossa.

Kurssi alkoi 5. jaksossa. Heti ensimmäisellä tunnilla opiskelijat vastasivat käsitetehtävään. Käsitetehtävä pidettiin heti ensimmäisellä kurssikerralla, jotta saatiin luotua tilanne, missä kurssiopetus ei vielä pääsisi vaikuttamaan käsitteiden osaamiseen. Käsitetehtävän tarkoituksena oli mitata, miten hyvin opiskelijat muistavat käsitteitä biologian 3. kurssilta, joka oli päättynyt noin kahdeksan viikkoa ennen biologian 5. kurssin alkua. Olin valinnut käsitteet niin, että niiden hallinta tukee biologian 5. kurssin asioita, koska osaa opiskeltavista asioista syvennetään biologian 5. kurssilla. Ajanpuutteen vuoksi en ennättänyt toteuttaa uusintakyselyä käsitteistä.

Tehtävät, jotka liittyivät tietokantoihin, tehtiin kahdella viimeisellä oppitunnilla, jotta kurssin asiat olisivat opiskelijoilla hyvin mielessä ja he osaisivat soveltaa oppimaansa näissä tehtävissä. Tietokantoja ei käsitellä lukion biologian 5. kurssilla yleisesti, koska ne eivät kuulu opetussuunnitelmaan. Tällä kurssilla niitä kuitenkin käsitelimme ja opiskelijat ymmärsivät hyvin, miten tietokannat liittyvät biologian 5. kurssiin ja miten niistä saatavaa tietoa voidaan hyödyntää esimerkiksi biologian, biokemian ja lääketieteen opinnoissa.

#### **4.2. Tutkittavat**

Keräsin aineistoni opettamaltani biologian 5. kurssilta. Kurssi käsitti kaksi eri ryhmää, joita molempia opetin. Yhteensä opiskelijoita oli 52. Kukin opiskelijoista oli tähän mennessä lukenut kaikki tarjolla olevat biologian kurssit 1-4. Olin itse opettanut kaikille opiskelijoille biologian kurssin 3. Ja puolelle opiskelijoista kurssit 2 ja 4. Samat opiskelijat tekivät alussa käsitetehtävän ja kurssin lopussa tietokantatehtävät. Aloitustehtävä tehtiin molemmilla ryhmillä samana päivänä.

## **5. Tulokset ja niiden tarkastelu**

Tutkielman tavoitteena oli tutkia opiskelijoiden solubiologisten käsitteiden hallintaa ennen biologian 5. kurssin alkua sekä opittujen käsitteiden soveltamista bioinformatiikkaan liittyvissä tehtävissä. Lähtökohtana oli käsitetehtävä, joka toteutettiin heti kurssikerran ensimmäisellä oppitunnilla Abitti-ympäristössä. Kyselystä olin tiedottanut opiskelijoita wilmaviestillä, jotta jokaisella olisi tietokone mukana ensimmäisellä kurssikerralla. Kahdella viimeisellä opetuskerralla toteutettiin tietokantatehtävät, joissa ensimmäisen tunnin käsitteitä hyödynnettiin.

### **5.1. Käsitteiden osaamisen mittaaminen**

Molemmat ryhmät tekivät käsitetehtävän samana päivänä peräkkäisillä oppitunneilla niin, että ensin tehtävän teki ryhmä 1.1 ja heti seuraavalla tunnilla ryhmä 1.2. Opiskelijat tulivat suoraan käytävältä luokkaan eli heillä ei ollut mahdollista kertoa toinen toisilleen kysytyjä käsitteitä. Tehtävään käytetty aika oli yksi oppitunti eli 75 minuuttia. Suurin osa opiskelijoista selvisi tehtävästä alle 60 minuutissa, mutta osa teki tehtäviä koko 75 minuuttia. Kenelläkään ei mennyt aikaa yli 75 minuuttia. Aiemmin käsitetehtävän valmiiksi saaneet opiskelijat aloittivat tämän jälkeen kurssin kertaavilla tehtävillä eli he eivät poistuneet luokasta.

### **5.2. Käsitteiden osaaminen**

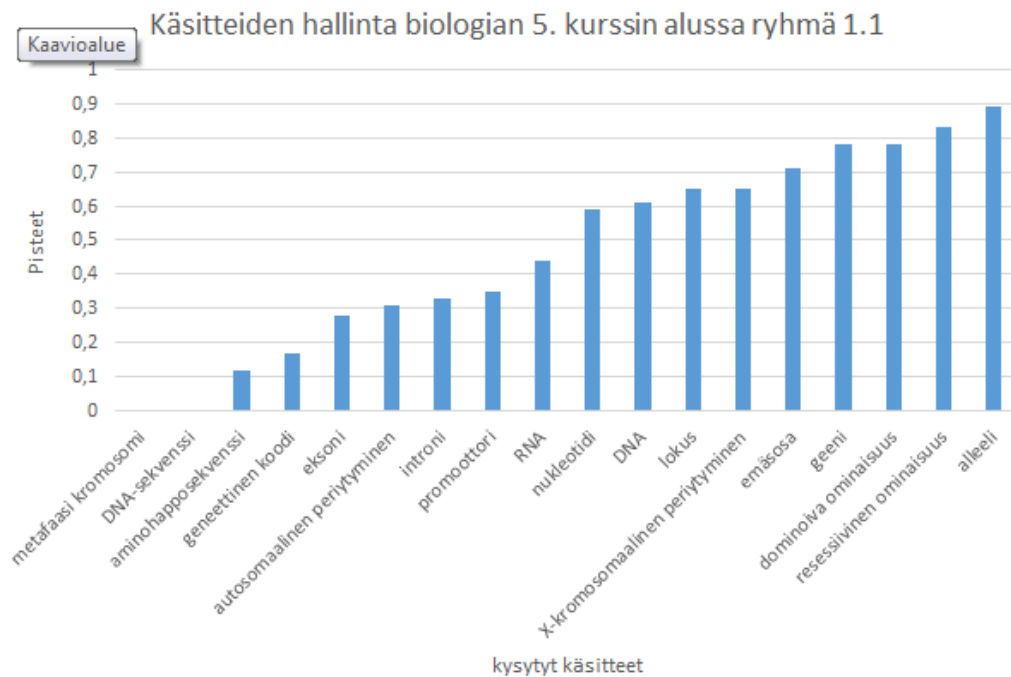
Käsitteiden hallinta erosi ryhmissä jonkin verran. Ryhmä 1.1 osasi käsitteitä selkeästi paremmin kuin ryhmä 1.2. Opetus on kummallekin ryhmälle ollut sama ja olen opettanut kaikille opiskelijoille itse biologian 3. kurssin, jossa käsitteet on opetettu samalla tavalla kaikille opiskelijoille. Selkeästi parhaiten osatut käsitteet ryhmässä 1.1 olivat alleeli, resessiivinen ominaisuus, dominoiva ominaisuus, geeni ja X-kromosomaalinen periytyminen. Ryhmässä 1.2 parhaiten osatut käsitteet olivat resessiivinen ominaisuus, dominoiva ominaisuus, DNA, alleeli ja X-kromosomaalinen periytymistapa (kuva 14 ja kuva 15). Näistä kaikki muut paitsi DNA ovat käsitteitä, joita 3. kurssin lopussa käyte-

tään paljon perinnöllisyystieteen yhteydessä. Perinnöllisyystiede on suurimmalta osin mielenkiintoisin aihepiiri biologian 3. kurssilla opiskelijoiden mielestä. Näitä käsitteitä on käyty läpi myös jo 9. luokan biologian kurssilla, mikä saattaa selittää käsitteiden paremman osaamisen.

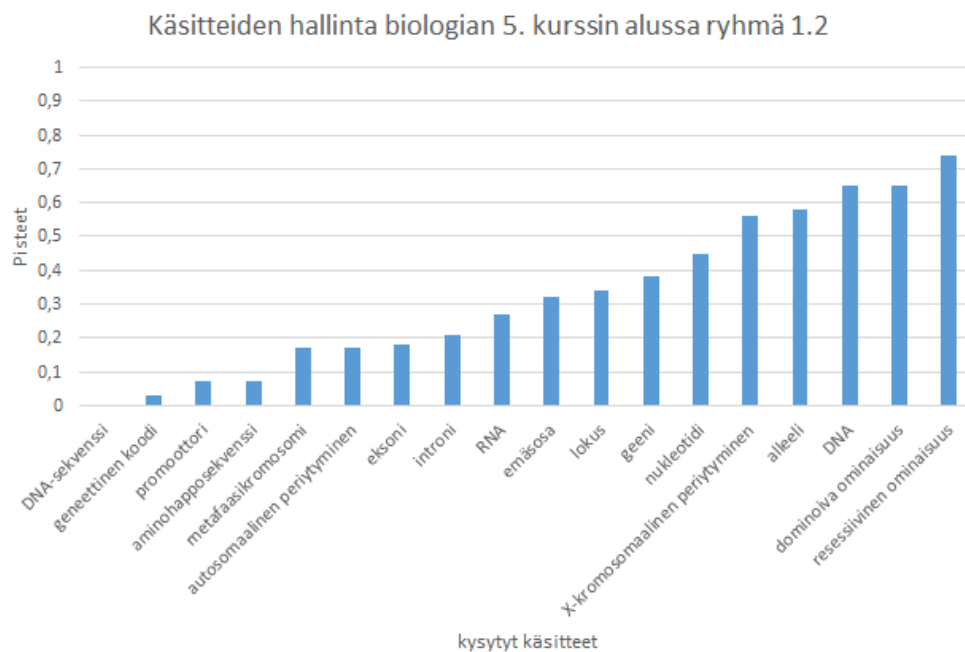
Toinen tuloksiin vaikuttava tekijä saattaa olla ryhmäkoko. Testitulanteessa tällä ei luulisi paljon olevan vaikutusta, koska ryhmissä ei ollut ylimääräistä meteliä. Ryhmässä 1.1 oli vain 18 opiskelijaa ja ryhmässä 1.2 oli 34 opiskelijaa. Ryhmät olivat osaamistasoltaan erilaisia. Ryhmässä 1.1 oli opiskelijoita, joiden biologian arvosanat olivat kiitettäviä (9) ja erinomaisia (10). Ryhmässä 1.2 oli opiskelijoita, joiden biologian arvosanat olivat tyydyttäviä (7), hyviä (8), kiitettäviä (9) ja erinomaisia (10). Ryhmä 1.2 oli selvästi osaamistasoltaan heterogeenisempi.

Käsitteistä selkeästi huonoiten osatut olivat ryhmässä 1.1 metafaasi kromosomi, DNA-sekvenssi ja aminohapposekvenssi. Yksikään opiskelija ei tiennyt, mitä metafaasikromosomi ja DNA-sekvenssi tarkoittavat. Aminohapposekvenssin tiesi vain kaksi opiskelijaa ja geneettisen koodin tiesi kolme opiskelijaa. Ryhmässä 1.2 huonoiten osatut käsitteet olivat DNA-sekvenssi, geneettinen koodi ja promoottori. DNA-sekvenssiä ei osannut yksikään opiskelija, geneettisen koodin tiesi vain yksi opiskelija ja promoottorin kaksi opiskelijaa. Sen sijaan tässä ryhmässä metafaasikromosomin tiesi viisi opiskelijaa. Se on verrattain paremmin kuin ryhmässä 1.1, jossa yksikään opiskelija ei tiennyt käsitettä. Muut käsitteet oli keskimäärin osattu molemmissa ryhmissä keskimääräisesti (Kuva 14 ja kuva 15).

Kaikki muut käsitteet paitsi geneettinen koodi olivat sellaisia, joita käytetään paljon sekä biologian 3. että biologian 5. kurssissa. Graduohjaajani pyysi, että otan geneettisen koodin –käsitteenä mukaan tähän, koska juuri kukaan ensimmäisen vuoden biologian pääaineopiskelijoista yliopistossa ei tiedä, mitä geneettinen koodi tarkoittaa. Metafaasi kromosomi oli toinen, ennalta vaikeaksi tiedetty käsite. Alkujaan käsitteenä oli pelkkä kromosomi, mutta päätimme graduohjaajani kanssa vaikeuttaa käsitettä muuttamalla sen metafaasi kromosomiksi. Mitoosin ja meioosin käsittelyn yhteydessä metafaasi kromosomi käydään läpi biologian 3. kurssilla. Solunjakautumisten vaiheet käydään kuitenkin pääosin suomeksi, jolloin vierasperäiset käsitteet, kuten juuri metafaasi, jäävät vähemmälle opiskelulle.



Kuva 12. Ryhmän 1.1 käsitteiden hallinta. Ryhmässä oli 18 opiskelijaa.



Kuva 13. Ryhmän 1.2 käsitteiden hallinta. Ryhmässä oli 34 opiskelijaa.

### 5.3 Tehtävät tietokannoista

Tietokantatehtäviin osallistui kaikkiaan 49 opiskelijaa 52:sta ja osa opiskelijoista korvasi tehtävät toisessa ryhmässä, päällekkäisten muiden oppiaineiden oppituntien vuoksi. Tämän vuoksi en pysty tehtävissä erottelemaan ryhmiä 1.1 ja 1.2, vaikka opetuksessa suurin osa opiskelijoista oli omissa opetusryhmissään.

### 5.4 Tietokantatehtävien tulokset

#### 5.4.1. Käsitteet

Tietokantatehtävät tehtiin molemmissa ryhmissä kahdella viimeisellä opetuskerralla. Kerroin molemmille ryhmille lyhyesti, mitä tietokannat ovat ja miten niitä voi hyödyntää esimerkiksi biologiassa sekä lääketieteessä. Opiskelijat tekivät työn yksin. Muutamaa opiskelijaa autoin löytämään tiedon, koska tietokannoissa osa tiedoista on useamman alaotsakkeen alla. Neuvoisin pääotsikon, jonka alta tieto löytyi.

Ensimmäisenä tehtävänä oli etsiä verkosta käsitteet NCBI, Ensembl ja OMIM. Tämä tehtävä oli kaikilla oikein. Vastauksien pituuksissa oli eroja, koska osassa vastauksista oli vain avattu englanniksi, mitä lyhenne tarkoittaa ja osassa oli sen lisäksi kerrottu, mitä käsite tarkoittaa. Vain seitsemän opiskelijaa kaikista 49:sta opiskelijasta oli selittänyt vain lyhenteen englanniksi. Kaikki muut olivat selittäneet oikein, mitä käsitteet tarkoittavat.

#### 5.4.2 Tehtävät OMIM:sta

Olin laatinut tehtävät kolmesta valitsemastani taudista/ominaisuudesta ja niistä kaikista kysyttiin samaa asiaa, jotta sivuston käyttö tuli tutuksi (Liite 1). Opiskelijoiden tehtävänä oli selvittää, mikä tauti oli kyseessä ja miten se periytyy. Lisäksi neljännessä tehtävässä piti selvittää hieman tilastoja, jotka löytyvät OMIM:sta. Tässä tehtävässä autoin muutamaa opiskelijaa sen verran, että löysivät etusivun yläpalkista kohdan Statistics ja osasivat jatkaa siitä eteenpäin.



Taulukko 3. Taulukossa on esitetty OMIM-tehtävien 1-5 osaaminen.

	Tehtävä 1	Tehtävä 2	Tehtävä 3	Tehtävä 4	Tehtävä 5
Oikea vastaus	39	28	14	32	28
Osittain oikea vastaus	8	18	32	9	0
Väärä vastaus	2	1	1	0	14
Ei vastausta	0	2	2	8	8

Ensimmäisen tehtävän tauti on Huntingtonin tauti ja se periytyy autosomaalisesti dominoivasti. Tämän oli osannut vastata oikein 39 opiskelijaa, 8 opiskelijaa oli vastannut vain autosomaalisesti ja kahdella opiskelijalla oli väärä vastaus kokonaan.

Toisen tehtävän tauti oli sirppisoluanemia, joka periytyy autosomaalisesti resessiivisesti. Tämän oli osannut vastata oikein 28 opiskelijaa, 18 opiskelijaa oli vastannut vain autosomaalisesti, kahdessa paperissa ei ollut vastausta ollenkaan ja yhdessä paperissa oli väärä vastaus.

Kolmannen tehtävän ominaisuus oli värisokeus, joka periytyy X-kromosomaalisesti resessiivisesti. Tämän oli osannut vastata oikein 14 opiskelijaa, 32 opiskelijaa oli vastannut vain X-kromosomaalisesti. Tyhjiä vastauksia oli kaksi ja vääriä vastauksia yksi.

Tehtävän 4 kohtien a-d vastaukset olivat oikein 32 opiskelijalla. Kahdeksalla opiskelijalla oli tehtävän kaikki kohdat tyhjiä. Vain yhdeksällä opiskelijalla tehtävä 4 oli täysin väärin. Tehtävä 5 oli selvästi vaikeampi, koska 28 opiskelijalla oli vastaus oikein ja osalla perusteluna oli vielä, että kromosomi on kaikkein suurin, joten siihen mahtuu eniten geenejä. Tehtävän vastaus puuttui tai se oli virheellinen 14 opiskelijalla. Tyhjiä oli kahdeksan kappaletta (Taulukko 4).

Opiskelijat olivat osanneet tehtävät 7-9 todella hyvin. Pääsääntöisesti kaikki tehtävät olivat oikein. Tehtävät olivat helpompia, koska OMIM-sivusto oli jo edellisissä tehtävissä tullut tutuksi. Taudin/ ominaisuuden periytymistapaan osa opiskelijoista oli vastannut hyvin lyhyesti esimerkiksi autosomaalisesti, koska he olivat ilmeisesti käyttäneet vastauksissaan hyödyksi tehtäviä 1-3. Nämä tehtävät vaativat tarkemman vastauksen, kuten autosomaalisesti resessiivisesti tai autosomaalisesti dominoivasti. Tehtävä 9 e oli kaikkein haastavin, koska geenin nimeksi oli merkitty joko LCT-geeni tai MCM6-geeni. Hyväksyin molemmat vastaukset, koska lukiolaisten englanninkielen taidolla on

haastavaa erottaa, kumpi näistä on oikea. Poistin näistä tehtävistä 13 tehtäväpaperia, koska nämä opiskelijat olivat poissa, eivätkä olleet tehneet tehtäviä enää tehtävästä 6 eteenpäin.

#### 5.4.3. Tehtävät Ensembl:stä

Olin laatinut kolme ensimmäistä tehtävää malariasääskistä, jotta tietokannan haut tulisivat tutuiksi. Malariasääskiä käsitellään myös biologian 3, ja biologian 5. kurssilla. Seuraavat kokonaisuudet käsittelevät sirppisoluanemiaan liittyvää HBB-geeniä sekä laktoositoleranssiin liittyvää MCM6-geeniä (Liite 1.)

Kaikkiaan tehtäviin vastasi 23 opiskelijaa, koska osa ei harjoitusten tai muiden syiden vuoksi saapunut viimeiselle oppitunnille. Osa opiskelijoista ei myöskään ennättänyt tehdä kaikkia tehtäviä, koska heillä meni alkupuolen tehtävissä kaikki aika. Malariasääskiin liittyvät tehtävät oli melko hyvin osattu. Näistä 23:sta opiskelijasta neljällä oli kaikki tehtävät 1-3 oikein. Kaikilla opiskelijoilla oli tehtävä 2. oikein. 12 opiskelijalla oli joko tehtävä 1 tai 3 oikein. Vain kuudella opiskelijalla oli sekä tehtävät 1 että 3 väärin (Taulukko 5).

Taulukko 4. Taulukossa on esitetty Ensembl-tehtävien 1-3 osaaminen.

	Tehtävä 1	Tehtävä 2	Tehtävä 3
Oikea vastaus	8	23	12
Osittain oikea vastaus	0	0	0
Väärä vastaus	13	0	7
Ei vastausta	2	0	4

HBB:tä koskeviin tehtäviin vastasi myös 23 opiskelijaa, joista 19 oli kaikki tehtävät 4-8 oikein. Yksi opiskelija oli ehtinyt vastata vain tehtävään 4, joka oli oikein. Kolmella opiskelijalla kaikki tehtävät olivat väärin. Tehtävä oli osattu oikein hyvin.

MCM6-tehtävään vastasi kaikkiaan 19 opiskelijaa. MCM6 tehtävä oli vaativa, koska MCM 6 ja LCT-geeni menivät jo aiemmassa tehtävässä opiskelijoilla sekaisin, eikä laatimani tehtävä ollut niin onnistunut. Tehtävä oli kuitenkin osattu yllättävän hyvin, koska 17 opiskelijalla oli tehtävät 10-13 oikein. Tehtävään 14 yksitoista opiskelijaa oli osan-

nut vastata oikein, laktaasia. Kahdeksan opiskelijaa oli vastannut proteiinia. Tehtävä 9 vastaukset olivat kaikilla väärin.

Kukaan opiskelijoista ei ollut ehtinyt vastata tehtävään 16, eikä ehtinyt tehdä extra-tehtävää.

## **6. Tulosten tarkastelu**

Tutkimukseni tarkoituksena oli laatia tehtäviä, jotka mittaavat opiskelijoiden tiettyjen biologisten käsitteiden osaamista biologian 5. kurssin alussa, sekä opetusmateriaalia, jossa hyödynnetään tietokantoja, kuten OMIM- ja Ensembl-tietokantaa. Tietokantatehtäviä on tarkoitus hioa opiskelijoiden vastausten mukaan paremmin soveltuviksi biologian 5. kurssin opetukseen sekä mahdollisesti myös kustantamon käyttöön.

### **6.1 Käsitetehtävät**

Käsitteiden muodostaminen eli niiden konstruointi, on välttämätöntä asioiden sisäistämiseksi ja ymmärtämiseksi. Ne ovat työvälineitä, joita sovelletaan määriteltäessä ympäröivää maailmaa. Tietoisuutemme on riippuvainen hallitsemistamme käsitteistä (Aebli 1991). Käsitteet syntyvät oppijan tietoisuuteen rakentamalla jo olemassa olevien tietojen pohjalta. Käsitteenmuodostus on usein haastavaa ja opetuksessa käsitteiden opettaminen tapahtuu tavallisimmin opettajajohtoisesti. Opetuksessa täytyy keskittyä selkeisiin ja yhdenmukaisiin käsitteisiin. Oppijalle täytyy antaa mahdollisuus käyttää oppimistaan käsitteitä ja näin konstruoida oppimistaan. (Aebli 1991). Tämä oli tavoitteena myös käsitetehtävässä ja se toteutui hyvin.

Käsitetehtävä perustuu konstruktivistiseen oppimiskäsitykseen, jonka mukaan opiskelija rakentaa tietoa aiemmin opitun päälle. Osa käsitteistä, kuten geeni, alleeli, DNA sekä dominoiva ja resessiivinen ominaisuus ovat olleet jo 9. luokan ihmisen biologiassa. Koska biologian 3. kurssi opiskellaan toisena lukiovuotena, 9. luokalla opitut käsitteet ovat suurimmalla osalla unohtuneet, mutta suhteellisen helposti palautettavissa mieleen.

Laadin käsitetehtävät niin, että mukana olisi mahdollisimman paljon käsitteitä, jotka sopivat sekä biologian 3. että biologian 5. kurssiin. Tämä onnistui mielestäni hyvin ja sain hyödynnettyä käsitteitä myös tietokantatehtävissä. Ajattelin, että molemmilla ryh-

millä käsitetehtävä olisi mennyt hyvin, koska olen tarkka opettamaan käsitteitä ja vaa-  
din tarkkoja selityksiä. Yllätyin, miten ryhmän 1.2 tulokset olivat selkeästi heikompia  
kuin ryhmän 1.1 tulokset. Ryhmän koko vaikuttaa kuitenkin osaamiseen sillä tavalla,  
että suurempi ryhmä on usein heterogeenisempi ja joukkoon mahtuu sekä hyvin asian  
osaavia opiskelijoita että heikommin asian osaavia opiskelijoita, tämä piti paikkansa  
myös ryhmän 1.2 kohdalla, koska aiempien biologian kurssien arvosanat olivat vaihdel-  
leet arvosanan 7 ja 10 välillä. Ryhmäkokoihin vaikuttaa myös palkki, jossa kyseistä  
kurssia tarjotaan. Samassa palkissa kuin ryhmän 1.1 biologian kurssi oli, tarjottiin luki-  
on toisen vuoden opiskelijoille fysiikan kurssia, johon taas suurin osa ryhmän 1.2 opis-  
kelijoista osallistui.

Kun tarkastellaan opiskelijoiden motivaatiota käsitteiden osaamisessa, pienemmän  
ryhmän motivaatio oli huomattavasti suurempi, mikä vaikuttaa asioiden oppimiseen  
selkeästi. Opiskelijat olivat innostuneita tämänkaltaisesta aloitustehtävästä ja tekivät  
tehtävän huolellisesti. Suuremmassa ryhmässä motivaatio oli osalla opiskelijoista hie-  
man kateissa, koska useampi opiskelija kysyi, mitä hyötyä tästä on heille. He eivät otta-  
neet tehtävää täysin tosissaan. Tämän havaitsin myös vastauksista, koska monessa vas-  
tauksessa luki, en tiedä tai muistan, että olen kuullut aiemmin, mutta en nyt muista käsi-  
tettä. Kerroin kummallekin ryhmälle tehtävän alussa, mihin tietoja käytän ja miten kä-  
sittelen vastauksia. Tämän vuoksi en kerännyt nimiä testissä. Tämä oli siis kaikilla  
opiskelijoilla tiedossa ja siitä huolimatta suuremmassa ryhmässä kysyttiin tehtävän hyö-  
tyjä. Kurssin edetessä opiskelijat totesivat ymmärtävänsä, miksi olin valinnut juuri nä-  
mä käsitteet.

Motivaatio-ongelma tehtävien tekoon oli selkeästi suurin tuloksia selittävä ero näissä  
ryhmissä. Ennakko-oletukseni oli, että huonoiten osatut käsitteet olisivat metafaasi  
kromosomi sekä geneettinen koodi, jotka lisäsimme graduohjaajani kanssa, koska ne on  
huonosti osatut käsitteet ensimmäisen vuoden yliopisto-opiskelijoiden keskuudessa.  
Koimme, että nämä käsitteet olisi hyvä selvittää jo lukion biologian osalta. Tämä piti  
paikkansa. Parhaiten osatut käsitteet arvelin olevan alleeli, locus, dominoiva ja resessi-  
iivinen ominaisuus. Näistä locus oli melko heikosti osattu käsite, mikä yllätti, koska käsi-  
te on käyty tarkasti läpi jo biologian 3. kurssilla. Alleeli, dominoiva ja resessiivinen  
ominaisuus olivat tuttuja käsitteitä jo peruskoulun 9. luokalta. Käsitteiden oletettua hei-  
kompi osaaminen heijastui opetukseeni ja loppukurssissa olisikin ollut hyvä testata vielä  
samojen käsitteiden osaaminen uudelleen. Tätä en kuitenkaan ajanpuutteen vuoksi pys-

tynyt tekemään. Oletukseni on, että käsitteet olisi osattu molemmissa ryhmissä huomattavasti paremmin. Tietokantatehtävien yhteydessä opiskelijat osasivat jo hyvin käsitteitä, koska he eivät kysyneet esimerkiksi määritelmiä eksonille tai autosomaaliselle periytymistavalle. Myös sekä DNA-sekvenssi että aminohapposekvenssi tulivat käsitteinä tutuiksi, koska olimme biokemian laitoksella eristämässä DNA:ta ja pilkoimme myös plasmideja. Käytännön työt auttavat käsitteiden oppimisessa. Koetehtäviä tarkastaessani huomasin, miten hienosti opiskelijat olivat osanneet käyttää käsitteitä pitkissä esseevastauksissa sekä lyhyemmissä vastauksissa. Kokeiden arvosanat olivat hyviä molemmilla ryhmillä. Myös heikompien opiskelijoiden arvosanat olivat hyviä (8) tai kiitettäviä (9.)

## **6.2. Tietokantatehtävät**

Sähköisten työvälineiden avulla tapahtuvaa opetusta kutsutaan usein käsitteillä digitaalinen opetus tai verkko-opetus. Englannin kielinen nimitys tälle opetustavalle on eLearning. Kaikki oppimisen työkalut eivät kuitenkaan ole verkkopohjaisia. Digitaalisilla opetuksen työkaluilla tarkoitetaan kaikkia sähköisiä palveluita ja apuvälineitä, vaikka tietoverkot eivät liittyisikään käyttöön (Siemens 2004). Silloin, kun digitaalinen oppiminen on oppijälähtöistä ja tietoa etsitään aktiivisesti, digitaalinen oppiminen voidaan sijoittaa konstruktivistiseen oppimiskäsitykseen. Digitaalisille oppimisympäristöille on tyypillistä, että uutta tietoa rakennetaan yksilönä tai ryhmänä vanhan jo opitun tiedon päälle. Myös ongelma- ja ilmiölähtöinen oppiminen voidaan liittää sekä digitaaliseen opetukseen että verkossa tapahtuvaan oppimiseen. Tietokantatehtävät toimivat ongelmalähtöisenä tehtävänä opiskelijoille, koska asia oli heille täysin uusi ja tehtävien tyyppi oli myös uusi. Ongelmana oli selvittää tietokantojen avulla asioita eri taudeista tai ominaisuuksista. Oman haasteensa tehtäviin toi se, että tutkittavat sivustot olivat englanninkielisiä. Opiskelijoilla on pääsääntöisesti hyvä englanninkielen taito, mutta monet opiskelijoista totesivat, että heidän oli vaikeaa ymmärtää kaikkea tekstiä, mikä liittyi kysyttyihin asioihin. Tämän vuoksi laatimani tehtävät olivat myös lyhyitä ja vastaukset saivat olla lyhyitä.

Tietokantatehtävät oli pääsääntöisesti osattu hyvin. Verkon avulla selvittävät käsitteet olivat helppoja, mutta osa tietokantatehtävistä oli vaikeita juuri englanninkielisten sivustojen vuoksi. Tehtävien yhteydessä oleva MIM-numerotaulukko osoittautui oletettua huonommaksi avuksi, koska taulukko toimii hyvin vanhempien MIM-numeroiden kans-

sa. Kaikkien numeroiden osalta periytymistavan kuvaus ei pitänyt paikkaansa, mikä tuotti väärän vastauksen esimerkiksi sirppisoluanemian kohdalla. MIM-taulukon voisi poistaa tehtävistä. Tehtäviä oli hieman liikaa ja MCM6-geeniin liittyvän tehtävän, BLAST-hakutehtävän ja Extra-tehtävän olisin voinut jättää kokonaan tekemättä.

Monet opiskelijat olivat kiinnostuneita tehtävistä ja käyttivät vastausten selvittämiseen aikaa. Osa opiskelijoista etsi vain vastauksia, eivätkä tutustuneet sivustoihin muuten. Tämä vaikutti myös tehtävien teon nopeuteen. Jos verrataan ryhmiä 1.1 ja 1.2, vaikka ryhmät olivat osin sekoittuneet, motivoituneemmalla ryhmällä 1.1 tehtävien teko oli selvästi hitaampaa kuin ryhmällä 1.2, koska he tekivät tehtävät huolellisemmin. Tehtäviä pitää myös korjata niin, että laitan osaan mukaan polun, jonka alta tehtävien vastaukset löytyvät. Kaikkiaan olin tyytyväinen tehtäviin sekä niistä saatuihin tuloksiin. Suullisen palautteen mukaan, opiskelijat kokivat myös tehtävät mielekkäinä ja he kokivat, että kurssin aikana saatu uusi tieto oli hyvin sovellettavissa näissä tehtävissä. Tehtävät ovat korjattuna käyttökelpoisia biologian 5. kurssilla. Vastausten kirjaamista en näe tarpeellisena tehtävään, koska tiedot muuttuvat jatkuvasti. Tällä hetkellä esimerkiksi autosomaalisesti periytyvän ominaisuuden geenikuvauksia on jo yli 5000 OMIM-tietokannassa.

## **7. Johtopäätökset**

Solu- ja molekyylibiologian käsitteiden opettamiseen biologiassa pitää käyttää riittävästi aikaa ja käsitteet pitää sitoa selkeäksi kokonaisuudeksi, jotta ne hahmottuvat lukio-opiskelijalle paremmin. Mitä enemmän käsitteiden opettamiseen jää aikaa sitä paremmin solu- ja molekyylibiologian asiat osataan. Tietokantatehtävät ovat hyvä lisä käsitteiden opettamiseen ja niissä käsitteet saadaan sidottua käytäntöön. Tehtävät auttoivat opiskelijoita sitomaan käsitteet käytäntöön ja loppukurssissa he totesivatkin, että ymmärsivät, miksi olin käsittehtävissä kysynyt juuri tiettyjä käsitteitä ja miksi koin myös tietokantatehtävät tärkeiksi. Syksyn 2018 ylioppilaskirjoituksissa biologian opiskelijat saivat todella hyviä arvosanoja. He olivat kokeneet, että solu- ja molekyylibiologiaan liittyvät tehtävät olivat menneet parhaiten.

## 8. Lähteet

Abbott, J. (1994). *Learning Makes Sense. Re-creating Education for Changing Future.* Teoksessa Lambert, D. & D. Balderstone (2000) *Learning to Teach Geography in the Secondary School.* 174-322 s. RoutledgeFalmer, New York.

Aebli, H. 1991. Opetuksen perusmuodot. WSOY. Juva.

Bloom, B.S. (1956). *A taxonomy of educational objectives.* Handbook I: Cognitive domain. McKay, New York.

Bransford, J.D. (1979). *Human cognition. Learning, Understanding and Remembering.* 300 s. Wadsworth Publishing Company Belmont, California.

Cantell, H. (2001). *Oppimis- ja opettamiskäsitteet maantieteen ja aineenopettajakoulutuksen kehittämisen lähtökohtana.* 250 s. Helsingin yliopiston opettajankoulutuslaitos, Helsinki.

EBI (2019). European Bioinformatics Institute. <<https://www.ebi.ac.uk/uniprot/TrEMBLstats>> [luettu 11.2.2019]

EBI 2 (2019). European Bioinformatics Institute. <<https://www.ebi.ac.uk/training/online/course/ensembl-browsing-chordate-genomes/why-ensembl>> [luettu 11.2.2019]

Fleishman, E. A., & Quaintance M.K. (1984). *Taxonomies of human performance.* 514 s. Academic Press, Orlando.

Hannus, M. (1996). *Oppikirjan kuvitus – koriste vai ymmärtämisen apu.* Turun yliopiston julkaisuja sarja C:122, Turku. 180 s.

Hannus, M. & Hyönä J. (1999). *Utilization of Illustrations during Learning of Science Textbook Passages among Low- and High-Ability Children.* Contemporary Educational Psychology 24, 95-123.

Jalanko, A., Ranki M., Palotie, L. (1996). Geenivirheet ja taudit. Duodecim 112 (4): 307 <<https://www.duodecimlehti.fi/lehti/1996/4/duo60078>> [luettu 18.11.2018]

Jobling, Mark, Hollox Edward, Hurles Matthew, Kivisild Toomas, Tyler-Smith Chris (2014). *Human Evolutionary Genetics.* Garland Science cop. 2014. 2 ed. 670 s.

Lambert, D. & Balderstone D. (2000). *Learning to Teach Geography in the Secondary School.* 479 s. Routledge Falmer, New York.

Le Page, M. (2017). New Scientist. We're nearly ready to use CRISPR to target far more diseases. <<https://www.newscientist.com/article/2149129-were-nearly-ready-to-use->

crispr-to-target-far-more-di-  
sea-

ses/?cmpid=SOC|NSNS|2017Echobox&utm\_campaign=Echobox&utm\_medium=Social&utm\_source=Twitter#link\_time=1510831834> [luettu 26.2.2019]

Le Page, M. 2 (2017). New Scientist. Boom in human gene editing as 20 CRISPR trials gear up. <<https://www.newscientist.com/article/2133095-boom-in-human-gene-editing-as-20-crispr-trials-gear-up/>> [luettu 26.2.2019]

Lonka, Kirsti (2015). *Oivaltava oppiminen*. Otava, 1. painos.

LOPS (2015). *Lukion opetussuunnitelman perusteet*. 279 s. Opetushallitus/ Next Print Oy, Helsinki.

Neisser, U. (1976). *Cognition and reality. Principles and implications of cognitive psychology*. 230 s. Freeman, San Francisco.

NIH 2018. U.S. National Library of Medicine. <<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/color-vision-deficiency#definition>> [Luettu 15.11.2018]

NIH 2018: 2. U.S. National Library of Medicine. <<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/color-vision-deficiency#genes>> [Luettu 15.11.2018]

Nokkala, C. & K. Murtonen (2013). Opetusmenetelmän vaikutus meioosin käsitteen oppimiseen. *Yliopistopedagogiikka* 2013, vol 20:1. <<https://yliopistopedagogiikka.files.wordpress.com/2013/04/yliopistopedagogiikka-1-13-nokkala-murtonen.pdf>> [Luettu 4.1.2019]

Näätänen, R. & P. Niemi, J. Laakso (1996). *Psykologia 3. Tietoa käsittelevä ihminen*. 205 s. WSOY, Porvoo.

OMIM 2018. Online Mendelian Inheritance in Man. <<http://omim.org/entry/143100>> [Luettu 11.1.2019]

Rauste-von Wright, M., J. von Wright (1996). *Oppiminen ja koulutus*. 219 s. WSOY, Juva.

Rauste-von Wright, M. (1998). *Opettaja tienhaarassa. Konstruktivismia käytännössä*. 133 s. WSOY, Juva.

Rees David C, Thomas N Williams, Mark T Gladwin (2010). *The Lancet*, Volume 376, Issue 9757, Pages 2018-2031 (December 2010) DOI: 10.1016/S0140-6736(10)61029-X <[https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(10\)61029-X/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(10)61029-X/fulltext)> [Luettu 30.5.2018]



Rejane Mattar, Daniel Ferraz de Campos Mazo, Flair José Carrilho (2012). Lactose intolerance: diagnosis, genetic, and clinical factors. *Clin Exp Gastroenterol*. 2012; 5: 113–121. < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3401057/>> [Luettu 10.10.2018]

Siemens , G. (2004). Connectivism: A learning theory for the digital age. Retrieved February 12, 2008, from <<http://www.elearnspace.org/Articles/connectivism.htm>> [Luettu 25.2.2019]

Siemens, G. (2006). Connectivism: Learning Theory or Pastime for Self-Amused? < <http://www.elearnspace.org/Articles/connectivismself-amused.htm>> [Luettu 25.2.2019]

Siemens, G. & Conole, G. 2011. Special Issue – Connectivism: Design and Delivery of Social Networked Learning. *International Review in Open and Distance Learning*, vol 12.3. (11). <<http://www.irrodl.org/index.php/irrodl/article/view/890/1826>> [Luettu 1.3.2019]

Sipilä J.O.T., V. Kaasinen, M. Hietala, M. Päivärinta, K. Majamaa (2019). Huntingtonin tauti, *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 2019;135(3):249-56. < <https://www.duodecimlehti.fi/lehti///duo14763>> [Luettu 25.1.2019]

Tuimala, J. (2007) *Bioinformatiikan perusteet*. 158 s. Picaset Oy, Helsinki.

Tynjälä, P. (2000) *Oppiminen tiedon rakentamisena. Konstruktivistisen oppimiskäsityksen perusteita*. 214 s. Kirjayhtymä, Helsinki.

von Wright, J. (1994). *Oppimiskäsitysten historiaa ja pedagogisia seurauksia*. 38 s. Painatuskeskus Oy, Helsinki.

Xioing, J. (2006). *Essential Bioinformatics*. 362 s. Cambridge University Press.

## **Liite 1.**

### **TEHTÄVÄT TIETOKANNOISTA**

Selvitä Internetin avulla, mitä seuraavat käsitteet tarkoittavat.

#### **Käsitteet**

1. Mikä on NCBI?

2. Mikä on Ensembl?

### 3. Mikä on OMIM?

#### **Tehtävät OMIM:sta. (<https://www.omim.org/>)**

MIM-numerossa on kuusi numeroa, joista ensimmäinen numero kertoo taudin periytymistavan oheisen taulukon mukaan.

1. numero	MIM-koodit	Periytymistapa
1	100000-199999	autosomaalinen, dominoiva lokus tai fenotyypit
2	200000-299999	autosomaalinen, resessiivinen lokus tai fenotyypit
3	300000-399999	X-kromosomaalinen lokus tai fenotyypit
4	400000-499999	Y-kromosomaalinen lokus tai fenotyypit
5	500000-599999	mitokondriaalinen lokus tai fenotyypit
6	600000	autosomaalinen lokus tai fenotyypit

1. Taudin MIM-numero on 143100.

a. Mikä tauti on kyseessä?

b. Miten se periytyy?

2. Taudin MIM-numero on 603903.

a. Mikä tauti on kyseessä?

b. Miten se periytyy?

Taudin MIM-numero on 303700/303900.

a. Mikä tauti on kyseessä?

b. Miten se periytyy?

2. Kuinka monta merkintää sivustolta löytyy

a. autosomaalisesti periytyvän ominaisuuden geenikuvauksista, joiden molekulaarinen tausta tunnetaan?

b. X-kromosomaalisesti periytyvän ominaisuuden geenikuvauksista, joiden molekulaarinen tausta tunnetaan?

c. Y-kromosomaalisesti periytyvän ominaisuuden geenikuvauksista, joiden molekulaarinen tausta tunnetaan?

d. mitokondriaalisesti periytyvän ominaisuuden geenikuvauksista, joiden molekulaarinen tausta tunnetaan?

3. Missä ihmisen kromosomissa on eniten tauteja aiheuttavia geenejä? Perustele vastauksesi.

4. Vastaa Huntingtonin tautia (Huntington disease) koskeviin kysymyksiin.

a. Miten tauti periytyy?

b. Anna geenin tarkka sijainti. Sijaitseeko se kromosomin pitkässä vai lyhyessä varressa? (petit (p) = small= lyhyt)

c. Mikä aiheuttaa taudin? Selvitä tähän taudin molekulaarinen perusta.

d. Mikä on taudin virallinen koodi OMIM:ssa?

e. Mikä on geenin nimi ja mitä proteiinia geeni tuottaa?

5. Vastaa sirppisoluanemiaa (Sickle-cell anemia) koskeviin kysymyksiin.

a. Miten tauti periytyy?

b. Anna geenin tarkka sijainti. Sijaitseeko se kromosomin pitkässä vai lyhyessä varressa?

c. Mikä aiheuttaa taudin? Selvitä tähän taudin molekulaarinen perusta.

d. Mikä on taudin virallinen koodi OMIM:ssa?

e. Mikä on geenin nimi ja mitä proteiinia geeni tuottaa?

6. Vastaa värisokeutta (colour blindness) koskeviin kysymyksiin.

a. Miten tauti periytyy?

b. Anna geenin tarkka sijainti. Sijaitseeko se kromosomin pitkässä vai lyhyessä varressa?

c. Mikä aiheuttaa vaivan? Selvitä tähän taudin molekulaarinen perusta.

d. Montako eksonia OP1LW-geenissä on?

7. Vastaa laktoosi-intoleranssia (lactose intolerance) koskeviin kysymyksiin.

a. Miten tauti periytyy?

b. Anna geenin tarkka sijainti. Sijaitseeko se kromosomin pitkässä vai lyhyessä varressa?

c. Mikä aiheuttaa taudin? Selvitä tähän taudin molekulaarinen perusta.

d. Mikä on taudin virallinen koodi OMIM:ssa?

e. Mikä on geenin nimi ja mitä proteiinia geeni tuottaa?

### **Tehtävät Ensembl:stä**

8. Mene Ensembl Metazoaan (<https://metazoa.ensembl.org/index.html>) ja selvitä, montako lajia kuuluu *Anopheles*-sukuun?

9. Miksi *Anopheles gambiae* on tärkeä tutkimuskohde?

10. Kuinka monta koodaavaa geeniä lajilla on?

### **HBB (<https://www.ensembl.org/index.html>)**

11. Mene Ensembl-tietokantaan ja hae ihmisen geeniä HBB. Mitä geeni koodaa?

12. Mitkä ovat synonyymit tälle geenille?

13. Kuinka monta transkriptia (splice variants) löydät tälle geenille?

14. Kuinka moni niistä on proteiinia koodaavia?

15. Kuinka moneen fenotyyppiin geeni vaikuttaa?

### **MCM6**

16. Hae ihmisen geeniä MCM6. Mitä geeni koodaa?

17. Mitkä ovat synonyymit tälle geenille?
18. Kuinka monta transkriptia (splice variants) löydät tälle geenille?
19. Kuinka moni niistä on proteiinia koodaavia?
20. Kuinka moneen fenotyyppiin geeni vaikuttaa?
21. Mitä LCT-geeni koodaa?
22. Miten LCT-geeni ja MCM6-geeni liittyvät toisiinsa?
23. Kopioi yksi eksoni ja tee sille Blast-haku. Paina run. Valitse tulos, josta löytyy tulosten tarkastelu niin näet, missä kromosomissa LCT-geeni sijaitsee.

EXTRA:

Tutustu artikkeliin <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29518156>

Miten Crispr-tekniikka ja *Anopheles gambiae* liittyvät yhteen?